

Marianne Mikkola

**AUTISMIKIRJON HÄIRIÖT TYTÖILLÄ:
OIREKUVAN ERITYISPIIRTEITÄ**
Kirjallisuuskatsaus

Lääketieteen ja terveysteknologian tiedekunta
Syventävien opintojen kirjallinen työ
Tammikuu 2020

TIIVISTELMÄ

Marianne Mikkola: Autismikirjon häiriöt tytöillä: oirekuvan erityispiirteitä
Syventävien opintojen kirjallinen työ
Ohjaajat: professori Kaija Puura, LL Leena Pihlakoski, LL Kirsi Kakko
Tampereen yliopisto
Lääketieteen lisensiaatin tutkinto-ohjelma
Tammikuu 2020

Autismikirjon häiriöt ovat noin kolme kertaa yleisempiä pojilla kuin tytöillä, minkä vuoksi myös suuri osa aiheen tutkimuksesta on keskittynyt autistisiin poikiin, eikä tyttöjen oirekuvaa mahdollisine erityispiirteineen tunneta yhtä hyvin. Tähän katsaukseen on koottu yhteen viimeisen kymmenen vuoden aikana julkaistuihin katsauksiin ja meta-analyysihin pohjautuva tutkimustieto autismikirjon häiriöiden ilmenemisestä tytöillä ja naisilla sekä oirekuvassa havaituista eroista autististen tyttöjen ja poikien välillä. Katsauksessa käsitellään myös lyhyesti autististen henkilöiden sukupuoli-identiteettiä.

Tähänastisen tutkimustiedon perusteella sukupuolierot autismin ydinoireissa vaikuttavat olevan melko vähäisiä. Sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation vaikeuksia on meta-analyysien perusteella yhtä paljon sekä autistisilla tytöillä että pojilla. Stereotypioita taas on useissa tutkimuksissa havaittu enemmän autistisilla pojilla ja miehillä kuin tytöillä ja naisilla, joskaan tutkimustulokset eivät ole täysin yhteneviä. Lisäksi tutkimuksissa on saatu viitteitä useista nimenomaan autistisille tytöille ominaisista piirteistä. Näitä ovat esimerkiksi taipumus muiden jäljittelyyn ja autismikirjon häiriön oireiden tietoinen peittäminen. Tyttöjen joissain tapauksissa epätyypillinen oirekuva saattaa vaikeuttaa autismikirjon häiriön tunnistamista ja johtaa siihen, että yksilö jää tarvitsemansa avun ulkopuolelle. Tämän estämiseksi tutkimusta olisi tulevaisuudessa syytä kohdistaa varsinkin autismikirjon häiriöiden huonommin tunnettuihin ja tunnistettuihin ilmenemismuotoihin, ja esimerkiksi vasta teini-iässä tai aikuisena diagnosoitujen autististen henkilöiden oirekuvaan.

Avainsanat: autismikirjon häiriöt, autismi, oirekuva, sukupuolierot, tytöt, naiset

Tämän julkaisun alkuperäisyys on tarkastettu Turnitin OriginalityCheck –ohjelmalla.

SISÄLLYS

1 JOHDANTO	1
2 AINEISTO JA MENETELMÄT	6
3 TULOKSET	8
3.1 Oirekuva	8
3.1.1 Ydinoireet	8
3.1.2 Leikkikäyttäytyminen	12
3.1.3 Ystävyyssuhteet	12
3.1.4 Oireiden naamioiminen	13
3.1.5 Komorbiditeetit	13
3.1.6 Kognitiiviset toiminnot	15
3.1.7 Mielen teoria	17
3.1.8 Empatisointi-systemointi-teoria	18
3.2 Sukupuoli-identiteetti	21
4 POHDINTA	23
LÄHTEET	36

1 JOHDANTO

Autismikirjon häiriöillä tarkoitetaan neurobiologisia kehityshäiriöitä, joiden diagnostisiin ydinoireisiin kuuluvat sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation laadulliset poikkeavuudet sekä stereotypiat, joilla tarkoitetaan rajoittuneita, toistavia ja kaavamaisia käyttäytymispiirteitä, kiinnostuksen kohteita ja toimintoja (1). Lisäksi monilla on aistipoikkeavuuksia, neurologisia poikkeavuuksia, psykiatrista komorbiditeettia sekä näkökyvyn, kuulon tai liikunnan häiriöitä (1). ICD-10 luokituksessa autismikirjon häiriöt kuuluvat lapsuuden laaja-alaisiin kehityshäiriöihin (2). DSM-5 luokituksessa autismikirjon häiriöt on sisällytetty yhteisen diagnoosin alle ja häiriön vaikeusaste määritellään henkilön tarvitseman tuen perusteella (3). Myös vastikään julkaistussa, mutta vielä suomentamattomassa ICD-11 -luokituksessa erilaiset autismikirjon häiriöt yhdistetään samaan kategoriaan (ks. taulukko 1) (4).

Autismikirjon häiriöiden esiintyvyys on noin 1 % (5-8) . Sukupuolijakauma vaihtelee eri tutkimuksissa: potilasaineistoissa poikia on n. 4–6 kertaa enemmän kuin tyttöjä kun taas väestötutkimuksissa sukupuolten välinen ero on pienempi; 2–3:1, mikä on herättänyt epäilyn autismikirjon häiriöiden alidiagnostiikasta kognitiivisesti hyvätasoisilla naispuolisilla henkilöillä (6). Loomes ym. esittävät 2017 julkaistussa, yli 13 000 000 osallistujan meta-analyysissään autismikirjon häiriöiden olevan suunnilleen kolme kertaa yleisempiä pojilla kuin tytöillä, mikä pohjautuu juurikin mukana olleisiin väestötutkimuksiin sekä korkealaatuisimpiin mukana olleisiin tutkimuksiin, joissa molemmissa saatiin tämän suuntaisia tuloksia (8). Kaikki meta-analyysin tutkimukset huomioiden poikien osuus suhteessa tyttöihin oli suurempi, noin 4:1 (8). Kehitysvammaisten osuus autismikirjon häiriötä sairastavista on 30–50% (1). Huono kognitiivinen toimintakyky näyttää olevan suhteessa yleisempi autismikirjon häiriön diagnoosin saaneilla tytöillä (6, 9), joskin tutkimustulokset tämän suhteen ovat ristiriitaisia (9).

Autismikirjon häiriöiden etiologia on suurimmaksi osaksi tuntematon, monitekijäinen ja vahvasti geneettinen (6). Autismikirjon häiriöön viittaavat piirteet ovat selvästi yleisempiä potilaiden lähisukulaisilla, ja sisaruksen sairastumisriskin onkin noin 19 % (6). Autismikirjon häiriöiden on havaittu olevan yhteydessä myös useisiin kromosomihäiriöihin ja

perinnöllisiin sairauksiin, kuten fragiili X-oireyhtymään, tuberoosiskleroosiin ja neurofibromatoosiin (6). Muita riskitekijöitä ovat mm. äidin tai isän korkea ikä ja keskosuus (7).

Taulukko 1, Autismikirjon häiriöt ICD-11 -tautiluokituksessa (epävirallinen käännös) (10)

<p>Autismikirjon häiriö, 6A02:</p> <p>Autismikirjon häiriöille tyypillisiä ovat pysyvät puutteet kyvyssä aloittaa ja ylläpitää vastavuoroista sosiaalista vuorovaikutusta ja sosiaalista kommunikaatiota sekä vaihtelevat rajoittuneet, toistavat ja joustamattomat käytösmallit ja mielenkiinnonkohteet. Häiriö alkaa kehityskauden aikana, tyypillisesti varhaislapsuudessa, mutta oireet voivat ilmetä selkeinä vasta myöhemmin sosiaalisten vaatimusten ylittäessä rajalliset kyvyt. Puutteet ovat riittävän vakavia aiheuttamaan häiriötä henkilökohtaisissa toimissa, perheessä, sosiaalisissa suhteissa, koulutuksessa, työelämässä tai muilla tärkeillä toimintakyvyn osa-alueilla ja ovat yleensä yksilön toiminnan kokonaisvaltainen piirre, joka on havaittavissa kaikissa tilanteissa, vaikka ne voivatkin vaihdella sosiaalisen, opetuksellisen tai muun tilanteen mukaan. Autismikirjon henkilöiden älylliset ja kielelliset kyvyt voivat olla hyvin vaihtelevat.</p> <p>Sisältää:</p> <p>Autistinen häiriö Laaja-alainen kehitysviive</p> <p>Ei sisällä:</p> <p>Kielen kehityksen häiriö 6A01.2 Skitsofrenia tai muu ensisijaisesti psykoottinen häiriö 6A20-6A2Z</p> <p>Alaluokat (6A02.0 – 6A02.5, 6A02.Y, 6A02.Z)</p>
6A02.0 Autismikirjon häiriö ilman älyllisen tai kielen kehityksen häiriötä
6A02.1 Autismikirjon häiriö, johon liittyy älyllisen kehityksen häiriö, muttei kielen kehityksen häiriötä
6A02.2 Autismikirjon häiriö, johon liittyy kielen kehityksen häiriö, muttei älyllisen kehityksen häiriötä
6A02.3 Autismikirjon häiriö, johon liittyy sekä älyllisen kehityksen häiriö että kielen kehityksen häiriö
6A02.4 Autismikirjon häiriö, johon liittyy kielen käytön puuttuminen, muttei älyllisen kehityksen häiriötä
6A02.5 Autismikirjon häiriö, johon liittyy älyllisen kehityksen häiriö sekä kielen käytön puuttuminen
6A02.Y Muu määritelty autismikirjon häiriö
6A02.Z Määrittämätön autismikirjon häiriö

Autismikirjon häiriöiden oirekuva on pyritty selittämään lukuisilla eri teorioilla, joista tunnetuimpia ovat mielen teoria, sentraalinen koherenssiteoria ja eksekutiivinen teoria. Mielen teorian mukaan autistisilla henkilöillä on vaikeuksia ymmärtää toisten uskomuksia, aikomuksia ja tuntemuksia, mikä ilmenee muun muassa vuorovaikutuksen ja sosiaalisen kielen käytön ja ymmärtämisen ongelmina (7). Sentraalisen koherenssiteorian taustalla on ajatus, että poikkeavuudet synapsien kypsymiseen vaikuttavissa geeneissä johtavat konnektiviteetin alenemiseen ja sentraalisen koherenssin puutteellisuuteen aivoissa, mikä vaikeuttaa kokonaisuuksien hahmottamista ja johtaa esimerkiksi siihen, että kertomuksen keskeinen sanoma jää autistiselta henkilöltä ymmärtämättä, vaikka tarinan yksityiskohdat painuvat mieleen. Eksekutiivisen teorian mukaan autistisilla henkilöillä on vaikeuksia toiminnanohjauksessa, johon kuuluvat mm. päämäärän valitseminen, toiminnan suunnittelu ja suunnitelman toteutus, tarkkaavuuden suuntaaminen ja ylläpito sekä tehdyn toiminnan arviointi. Tämä johtaa toimintoihin jumittumiseen ja vaikeuteen mukauttaa toimintaansa tilanteen mukaiseksi. (7)

Autismikirjon häiriön diagnoosi voidaan asettaa 3–4 vuoden iässä, mutta varsinkin kognitiivisesti hyvätasoisilla lapsilla diagnoosi usein viivästyy (6). Diagnostisista menetelmistä laajimmassa kansainvälisessä käytössä ovat vanhempien diagnostinen haastattelu Autism Diagnostic Interview-Revised (ADI-R) sekä tutkittavan diagnostinen havainnointi Autism Diagnostic Observation Schedule (ADOS) (1).

Nykyinen ymmärryksemme autismikirjon häiriöiden psykopatologiasta ja ilmenemisestä samoin kuin diagnostiset kriteerit ja diagnosointimenetelmät perustuvat pääasiassa pojilla tehtyihin tutkimuksiin (5, 9, 11), minkä vuoksi autististen tyttöjen oirekuva saattaa näyttäytyä häiriölle ”epätyypillisenä” (5, 9). Tämä voi viivästyttää autismikirjon häiriön diagnosointia tytöillä, ja johtaa häiriön alidiagnostiikkaan ja virhediagnooseihin varsinkin kognitiivisesti normaaleilla tytöillä, joilla ei esiinny käytöshäiriöitä (5, 11, 12). Vaikuttaa siltä, että tytöille tyypillisempi vähemmän huomiota herättävä oirekuva johtaa harhaan, ja tyttöjen oireet tulkitaan helpommin virheellisesti esimerkiksi ujoudesta johtuviksi (5).

Autistisilla tytöillä vaikuttaa olevan poikia vähemmän rajoittunutta, toistavaa toimintaa (6, 9) ja heidän erityismielenkiinnonkohteensa ovat usein ”sosiaalisesti hyväksytympiä” kuin pojilla (12). Tytöt ovat myös keskimäärin motivoituneempia oppimaan sosiaalisia taitoja ja tietoisempia omasta erilaisuudestaan, minkä vuoksi he kykenevät muokkaamaan

käytöstään siten, että heidän oireensa saattavat ns. naamioitua (camouflaging) (5, 11, 12). Myös oheissairastavuudessa on havaittu eroavaisuutta sukupuolten välillä. Tytöille tyypillisempiä ovat ns. sisäänpäin suuntautuvat oireet kuten masennus ja ahdistuneisuus, kun taas pojilla esiintyy joidenkin tutkimusten mukaan enemmän ulospäin näkyviä ongelmia kuten käytösoireita ja hyperaktiivisuutta, joskin tutkittavien ikä ja toimintakyky vaikuttavat tutkimustuloksiin, eikä kognitiivisesti hyvätasoisilla aikuisilla ole havaittu vastaavia eroja (9, 11). Mm. nämä tekijät kuitenkin selittänevät, miksi tytöt jäävät helpommin ilman diagnoosia kuin vastaavan vaikeusasteen oireista kärsivät pojat (5, 9, 11). Biologisten ja ympäristöön liittyvien tekijöiden vaikutusta autismikirjon häiriöiden erilaiseen ilmenemisasuun eri sukupuolilla lienee mahdotonta erottaa toisistaan täydellisesti. Tutkimuksissa on saatu viitteitä siitä, että autistiset pojat pärjäävät tyttöjä heikommin tarkkaavuuden vaihtelevaa kohdentamista vaativissa tehtävissä ja muodostavat vähemmän omaelämäkerrallisia muistoja, kun taas tyttöjen on havaittu olevan reaktioherkempiä ja pärjäävämmän huonommin visuospatiaalista hahmottamista vaativissa tehtävissä (11). Myös sosiokulttuurallisilla eroilla lienee vaikutusta, sillä vanhempien on havaittu odottavan tytöiltä sosiaalisempaa käytöstä kuin pojilta ja kasvattavan heitä sen mukaan (5).

Tämän kirjallisuuskatsauksen tarkoituksena on kerätä yhteen tähänastinen tutkimustieto autististen tyttöjen oireistosta ja sen eroista verrattuna autistisiin poikiin. Tutkimuksessa kerättyä aineistoa voidaan jatkossa hyödyntää paremmin tyttöjen erityispiirteet huomioon ottavien tutkimus- ja kuntoutusmenetelmien käyttöönotossa. Kirjallisuuskatsaus on osa Tampereen yliopistollisen sairaalan lastenpsykiatrian poliklinikan tulevaa tutkimusta, jossa pyritään selvittämään kognitiivis-behavioraalisen kuntoutuksen vaikuttavuutta autistisilla tytöillä.

Termillä neurotyypillinen (neurotypical) viitataan tavallisesti henkilöön, jolla ei ole autismikirjon häiriötä, mutta termiä voidaan käyttää myös laajemmassa merkityksessä tarkoittaen kaikkia niitä, joilla ei ole mitään kehityksellistä häiriötä (13). Tässä katsauksessa termiä on käytetty usein viitattaessa autismikirjon häiriötä koskevien tutkimusten diagnosoimattomaan verrokkiväestöön. Englanninkielisessä lähdeaineistossa verrokkiväestöstä on usein käytetty termiä typically developed eli tyypillisesti kehittynyt, johon siis termi neurotyypillinen tässä yhteydessä viittaa. Vastaavasti termillä autistinen (henkilö/ tyttö/ poika/ nainen/ mies) viitataan tässä katsauksessa nimenomaan

autismikirjon häiriön diagnoosin saaneisiin henkilöihin.

Autismikirjon häiriöiden oirekuvaan kuuluvat sensomotoriset erityispiirteet (sensorimotor difficulties/ sensorimotor symptoms) (14), joita ovat mm. erilaiset aistiyliherkkyudet, mutta toisaalta myös kipuaistin aliherkkyys ja saman aistiärsyksen kokeminen vaihtelevasti niin, ettei ärsykettä välillä edes huomata ja välillä se taas koetaan liian voimakkaana sekä voimakkaat negatiiviset reaktiot esimerkiksi ruuan koostumukseen, vaatteiden materiaaliin, erilaisiin ääniin, valoihin ja kosketukseen; käyttäytyminen, jonka tarkoituksena on tuottaa aistiärsyksiä esimerkiksi keinumalla tai pyörimällä sekä koordinaatio-ongelmat (15). Sensomotoristen erityispiirteiden ajatellaan olevan seurausta häiriöstä sensoristen ja motoristen aivoalueiden välisissä yhteyksissä (14). Aistitiedon poikkeava käsittely ja siihen yhteydessä olevat motoriset käyttäytymismallit saattavat vähentää lapsen tarkkaavuutta sosiaalisissa tilanteissa jo varhain, vaikuttaa lapsen kommunikaatiotaitojen kehittymiseen ja siten osaltaan selittää stereotyyppisen käytöksen ja rajoittuneiden mielenkiinnonkohteiden lisäksi myös autismiin liittyvät sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation ongelmat (14).

Maneereilla (stimming, lyhennetty sanoista self stimulatory behaviour) tarkoitetaan stereotyyppisiä tai toistavia liikkeitä tai toimintoja, joita autistiset henkilöt käyttävät apuna tunteidensa ja tuntemustensa ilmaisussa ja säätelyssä (16). Niitä voivat olla esimerkiksi käsien heiluttaminen tai monimutkaiset koko vartalon liikkeet. Kyseessä on eräänlainen itsesäätelyä tukeva selviytymiskeino, joka voi tähdätä esimerkiksi ahdistuksen lievittämiseen tai ulkoapäin tulevan ärsyksen sulkemiseen pois tietoisuudesta. Maneerit ovat siis käytännössä yksilön mielekkääksi tai tarpeelliseksi kokemaa stereotyyppistä käytöstä, minkä takia yritykset rajoittaa tällaista toimintaa saattavat olla haitallisia. (16)

Lapsen reaktio erilaisiin stressitekijöihin voi ilmetä erilaisina oireina tai häiriöinä, jotka voivat vaihdella eksternalisoivista eli ulospäinsuuntautuvista internalisoiviin eli sisäänpäinsuuntautuviin (17). Eksternalisoivat oireet ja häiriöt ilmenevät ensisijaisesti ulkoiseen ympäristöön suunnattuna toimintana kuten haastavana ja antisosiaalisena käytöksenä, vihamielisyytenä ja aggressiivisuutena. Sen sijaan internalisoivilla oireilla tarkoitetaan ensisijaisesti yksilön sisäisiä prosesseja kuten ahdistuneisuutta, somatisaatiota ja masennusta. (17)

2 AINEISTO JA MENETELMÄT

Tutkimus toteutettiin review-tyyppisenä kirjallisuuskatsauksena. Artikkeleita haettiin PubMed/ Medline -tietokannasta. Haku rajattiin koskemaan viimeisen kymmenen vuoden aikana (vuosina 2009–2019) julkaistuja katsauksia ja meta-analyyseja.

Käytetyt hakusanat olivat:

MeSH-termit: Asperger syndrome, autistic disorder, autism spectrum disorder, child development disorder, pervasive

Otsikko- ja abstrakti-haku: Asperger*, autis*, pervasive development disorder*, PDD*, ASD*

AND

MeSH-termit: women, female, sex characteristics

Otsikko- ja abstrakti-haku: woman, women, female*, girl*, sex difference*, gender*

AND

MeSH-termit: systematic review, meta-analysis, review

Otsikko- ja abstrakti-haku: review*, meta-analys*

Haku tehtiin ensimmäisen kerran kesäkuussa 2019 ja toistettiin muutamia kertoja, viimeisimmäksi marraskuussa 2019, jotta uusimmat aiheeseen liittyvät julkaisut saatiin mukaan katsaukseen. Haussa löytyi yhteensä 2024 artikkelia, jotka käytiin ensin läpi otsikkotasolla, minkä jälkeen kaikkien otsikon perusteella sopivalta vaikuttaneiden artikkelien abstraktit luettiin. Lopulta 12 katsausartikkelia ja meta-analyysia sisällytettiin tähän katsaukseen. Mukaan valittiin ne 10 vertaisarvioitua artikkelia, jotka keskittyivät autismitieteen häiriöiden oirekuvaan tytöillä ja naisilla tai autismitieteen häiriöiden oirekuvassa ilmeneviin sukupuoli-eroihin.

Taulukko 2, Medline-tietokantaan 22.11.2019 tehty haku tuloksineen

1	autism spectrum disorder/ or asperger syndrome/ or autistic disorder/	27997
2	Child Development Disorders, Pervasive/	6527
3	(asperger* or autis* or pervasive development disorder* or PDD* or ASD).tw.	55733
4	1 or 2 or 3	59274
5	Women/	14560
6	Female/	8456788
7	Sex Characteristics/	52763
8	(woman or women or female* or girl* or sex difference* or gender*).tw.	2191898
9	5 or 6 or 7 or 8	8848417
10	4 and 9	28608
11	meta-analysis/ or "systematic review"/	176225
12	"Review"/	2582190
13	(review* or meta-analys*).tw.	2073579
14	11 or 12 or 13	3569779
15	10 and 14	2993
16	limit 15 to yr="2009 -Current"	2024

Taulukko 3, Autismikirjon häiriöiden oirekuvassa ilmeneviä sukupuolieroja käsittelevät artikkelit

Ferri ym. 2018	Sex Differences in Autism Spectrum Disorder: a Review
Green ym. 2019	Women and Autism Spectrum Disorder: Diagnosis and Implications for Treatment of Adolescents and Adults
Hull ym. 2017	Behavioural and cognitive sex/gender differences in autism spectrum condition and typically developing males and females
Kirkovski ym. 2013	A review of the role of female gender in autism spectrum disorders
Kok ym. 2016	Self-Reported Empathy in Adult Women with Autism Spectrum Disorders - A Systematic Mini Review
May ym. 2019	Sex differences in neurodevelopmental disorders
Moseley ym. 2018	Self-reported sex differences in high-functioning adults with autism: a meta-analysis
Van Wijngaarden-Cremers ym. 2013	Gender and age differences in the core triad of impairments in autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis
Werling ym. 2013	Sex differences in autism spectrum disorders
Young ym. 2018	Clinical characteristics and problems diagnosing autism spectrum disorder in girls

Taulukko 4, Autististen henkilöiden sukupuoli-identiteettiä käsittelevät artikkelit

Glidden ym. 2016	Gender Dysphoria and Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review of the Literature
Thrower ym. 2019	Prevalence of Autism Spectrum Disorder and Attention-Deficit Hyperactivity Disorder Amongst Individuals with Gender Dysphoria: A Systematic Review
Van Der Miesen ym. 2016	Gender dysphoria and autism spectrum disorder: A narrative review *
Van Schalkwyk ym. 2015	Gender identity and autism spectrum disorders *

* jätettiin pois tulokset-osiosta

Haussa löytyi myös neljä autististen henkilöiden sukupuoli-identiteettiä käsittelevää katsausartikkeliä, joista kaksi esitellään tämän katsauksen tulososiossa. Tulosten yhteydessä esiteltäväksi valittujen sukupuolidysforiaa käsittelevien artikkelien katsottiin yhdessä kattavan kaikki tämän katsauksen kannalta oleellinen aiheeseen keskittyvä tutkimustieto.

3 TULOKSET

3.1 Oirekuva

3.1.1 Ydinoireet

Autismikirjon häiriöiden ydinoireita ovat sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation ongelmat sekä stereotypiat. Vaikka sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation ongelmat on uusimmissa tautiluokituksissa (DSM-5 ja ICD-11) yhdistetty samaan kategoriaan, käsitellään ne tässä omina osa-alueinaan, kuten useimmissa lähteenä käytetyissä katsauksissa ja meta-analyyseissä ja niiden lähteenä olleissa alkuperäistutkimuksissa.

Autismikirjon ydinoireiden osalta sukupuolten väliset erot vaikuttavat nykytiedon valossa olevan pieniä ja ilmenevän lähinnä stereotyyppisessä käytöksessä, jota tutkimusten

mukaan on enemmän miespuolisilla henkilöillä (5, 18). Sekä sosiaalisen vuorovaikutuksen että kommunikaation poikkeavuuksien osalta tutkimustulokset ovat olleet ristiriitaisia, eikä johdonmukaisia eroja olla saatu esiin meta-analyytisissä tarkasteluissa (11, 18). Jossain määrin on saatu viitteitä neurotyypillisessä verrokkiväestössä ilmenevien sukupuolierojen tasoittumisesta autistisilla henkilöillä (11, 15).

Van Wijngaarden-Cremers ym. eivät vuonna 2013 julkaistussa autismin ydinoireisiin keskittyvässä meta-analyysissään havainneet tilastollisesti merkitsevää eroa sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation osa-alueilla, kun taas stereotypioita havaittiin enemmän pojilla ja miehillä (18). Eri ikäryhmiä vertailtaessa havaittiin eron ilmenevän 6-vuotiailla ja sitä vanhemmilla, muttei tätä nuoremmassa ikäryhmässä. Meta-analyysin sisällytetyistä 22 alkuperäistutkimuksesta 20 tutki sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmia, 18 kommunikaatio-ongelmia ja 15 stereotypioita. Analysoidut artikkelit oli julkaistu alun perin vuosina 1982–2012 ja suurin osa tutkimusväestöstä oli 0–18-vuotiaita lapsia ja nuoria. Post hoc -analyysissä tutkittiin kehitysasteen (DQ, developmental quotient) vaikutusta tuloksiin ydinoireiden kaikilla kolmella osa-alueella sekä älykkyysosamäärän vaikutusta sosiaalseen käytökseen ja kommunikaatioon, mutta näillä ei havaittu olevan vaikutusta. (18) Lapsen toimintakyvyn eri osa-alueiden kuten motorisen ja kognitiivisen kehityksen perusteella arvioitavaa kehitysastetta voidaan käyttää kehitysvamman mahdollisuuden arvioinnissa nuorimmilla lapsilla, joilla älykkyysosamäärän arviointi ei anna luotettavaa kuvaa lapsen toimintakyvystä (19). Kehitysaste oli huomioitu yhdessä Van Wijngaarden-Cremersin ym. meta-analyysissä mukana olleessa tutkimuksessa, jossa se oli määritetty BDI-2-arviointityökalun avulla (BDI-2 = Battelle Developmental Inventory, Second Edition) (20). Matalana kehitysasteena pidettiin tulosta, joka oli enemmän kuin yhden keskihajonnan verran keskiarvon alapuolella (20).

Moseleyn ym. vuonna 2018 julkaistu 527 aikuisen itsearviointeihin perustuva meta-analyysi tarkasteli autismikirjon häiriön diagnoosin saaneiden ja neurotyypillisten miesten ja naisten eroja neljällä RAADS-R -kyselyn osa-alueella: sosiaaliset suhteet, kieli, rajoittuneet mielenkiinnonkohteet ja sensomotoriset erityispiirteet (15). RAADS-R eli the Ritvo Autism Asperger's Diagnostic Scale Revised on autismikirjon häiriöissä seulontatyökaluna käytetty itsearviointilomake. Autismiryhmän pisteet olivat oletetusti neurotyypillisten ryhmän pisteitä korkeammat kaikissa osioissa. Autististen miesten ja naisten välillä havaittiin tilastollisesti merkitsevä ero ainoastaan sensomotorisissa

erityispiirteissä, joita autismikirjon häiriön diagnoosin saaneet naiset raportoivat huomattavasti diagnosoituja miehiä enemmän. Neurotyypillisillä miehillä ja naisilla vastaavaa eroa ei havaittu. Yleisesti miehet raportoivat kyselyssä naisia enemmän rajoittuneita mielenkiinnonkohteita, mutta autististen miesten ja naisten välillä ei kuitenkaan ollut havaittavissa merkitsevää eroa niiden osalta. Huomionarvoista on, että toisin kuin diagnostisissa tutkimuksissa, RAADS-R -kyselyssä motoriset stereotypiat ja maneerit (stimming), on luokiteltu sensomotorisiin erityispiirteisiin, eikä stereotypioihin, joihin niiden yleensä katsotaan kuuluvan yhdessä rajoittuneiden mielenkiinnonkohteiden kanssa. Tämä vaikeuttaa tulosten vertaamista muihin tutkimuksiin. Myös kielellisten vaikeuksien osa-alueella naisten pisteet jäivät merkittävästi miehiä alhaisemmiksi eli heillä ilmeni miehiä vähemmän kielellisiä vaikeuksia. Post hoc -testeissä kuitenkin havaittiin tällä osa-alueella tilastollisesti merkitsevä ero vain neurotyypillisten naisten ja miesten välillä, mutta ei autistisilla miehillä ja naisilla, joiden pistekeskiarvot olivat hyvin lähellä toisiaan. Sosiaalsiin suhteisiin liittyviä vaikeuksia mittaavan osion pistekeskiarvot olivat täysin samat autistisilla miehillä ja naisilla, kun taas neurotyypillisten ryhmässä miehillä oli hieman naisia enemmän oireita. Tutkimusväestön älykkyysosamäärään liittyviä tietoja ei ollut saatavilla, mutta meta-analyysin alkuperäistutkimusten osallistujien oletetaan olleen älykkyydeltään normaalitasoa. Tulokset antoivat jossain määrin viitteitä yleisväestössä havaittujen sukupuolierojen tasoittumisesta autistisilla henkilöillä, mikä näkyi kielen osa-alueen, sosiaalisten suhteiden ja rajoittuneiden mielenkiinnonkohteiden kohdalla, kun taas sensomotorisia erityispiirteitä mittaavan osion tuloksissa sukupuolierot olivat huomattavasti suurempia autististen henkilöiden ryhmässä. (15)

Myös Hull ym. (2017) tutkivat autismin oireissa ja älykkyysosamäärässä ilmeneviä sukupuolieroja autismikirjon häiriön diagnoosin saaneilla ja vertasivat niitä neurotyypillisessä väestössä ilmeneviin eroihin tarkoituksenaan selvittää, missä määrin autismikirjon häiriöiden erilainen ilmeneminen mies- ja naispuolisilla selittyy väestössä yleisesti esiintyvillä sukupuolieroilla ja mitkä havaituista eroista ovat tyypillisiä nimenomaan autismikirjon häiriöissä (11). Meta-analyysin 13 tutkimusta olivat vuosilta 2011–2016. Samassa yhteydessä julkaistiin myös 20 vuosina 2001–2016 julkaistua tutkimusta sisältävä systemaattinen katsaus, joka keskittyi sukupuolieroihin muissa autismikirjon häiriöissä ilmenevissä oireissa. Älykkyysosamäärä oli huomioitu kaikissa meta-analysoituissa tutkimuksissa, ja ydinoireisiin tai joihinkin niistä keskittyviä tutkimuksia oli mukana kuusi. Ydinoireisiin keskittyvät tutkimukset olivat vuosilta 2012–2016 ja niistä

viidessä tutkittavat olivat lapsia tai nuoria, iältään 3–18 vuotta. Meta-analyysissä todettiin autistisilla henkilöillä ydinoireissa ilmenevien sukupuolierojen vastaavan neurotyypillisessä väestössä havaittuja. Sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmia tarkasteltiin kaikissa kuudessa mukana olleessa ydinoireita käsittelevässä tutkimuksessa. Sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmissa ei löydetty merkitsevää eroa autististen ryhmässä mies- ja naispuolisten välillä, mutta neurotyypillisillä naisilla havaittiin merkittävästi vähemmän sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmia neurotyypillisiin miehiin verraten. Autistismiryhmän ja neurotyypillisten ryhmän välillä ei kuitenkaan havaittu merkitsevää eroa sukupuolen vaikutuksessa sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmiin. Kaikki neljä kommunikaatiovaikeuksia tutkivaa alkuperäistutkimusta olivat vuodelta 2012 ja niiden osallistajat olivat 3–18-vuotiaita lapsia ja nuoria. Näiden pohjalta ei havaittu merkittävää eroa sukupuolten välillä kummassakaan ryhmässä. Myöskään stereotypioissa ei havaittu merkittävää sukupuolieroa autismiryhmässä, mutta neurotyypillisten ryhmässä naisilla ja tytöillä havaittiin olevan merkitsevästi miehiä ja poikia vähemmän stereotypioita. Stereotypioita tutkineet viisi alkuperäistutkimusta olivat vuosilta 2012 ja 2016 ja niistä neljässä tutkittavat olivat lapsia ja nuoria, iältään 3–18 vuotiaita. Älykkyysosamäärää tutkittaessa ei myöskään havaittu sukupuolieroa kummassakaan tutkimusryhmässä. Kaikkien ydinoireiden ja älykkyysosamäärän kohdalla tuloksissa havaittiin heterogeenisyyttä, joten iän vaikutusta tuloksiin tarkasteltiin, mutta se ei vaikuttanut selittävän tätä. (11)

Kirkovski ym. tarkastelivat autismikirjon häiriöiden oirekuvassa ja etiologiassa ilmeneviä sukupuolieroja vuonna 2013 julkaistussa, 113 vuosina 1982–2012 julkaistua artikkelia käsittävässä katsauksessaan (21). Oirekuvaa käsitteleviä artikkeleita oli mukana 33, joista 26 tuki ajatusta autismikirjon häiriöiden ydinoireiden erilaisesta ilmenemisestä tytöillä ja naisilla. Lisäksi mukana oli 31 komorbiditeetteja käsittelevää artikkelia sekä useita etiologiaan liittyviä artikkeleja. Naispuolisilla havaittiin enemmän vaikeuksia ystävyysuhteiden muodostamisessa viidessä tutkimuksessa. Toisaalta neljän tutkimuksen mukaan heidän leikkikäyttäytymisensä oli useammin tavanomaista. Kommunikaatiotaitoja mittaavista empiirisistä tutkimuksista seitsemässä ei havaittu eroa mies- ja naispuolisten tutkittavien välillä, kun taas kolmessa havaittiin enemmän kommunikaatiovaikeuksia miespuolisilla tutkittavilla. Stereotypioita todettiin saman verran mies- ja naispuolisilla tutkittavilla kahdeksassa empiirisessä tutkimuksessa, mutta viiden empiirisen tutkimuksen mukaan stereotypioita ilmeni vähemmän naispuolisilla. Kolme

artikkelia nostaa esiin mies- ja naispuolisten välillä havaitut erot rajoittuneissa ja stereotyyppisissä mielenkiinnonkohteissa. Kahdessa artikkelissa nämä mahdollisesti epätyypilliset stereotypiat liitetään sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation osa-alueella havaittuihin sukupuolieroihin. (21)

3.1.2 Leikkikäyttäytyminen

Autististen lasten leikkikäyttäytyminen poikkeaa joiltain osa-alueiltaan neurotyypillisten lasten käytöksestä. Heidän on muun muassa havaittu suosivan vähemmän jäljittelyleikkejä (pretense play) (21). Vaikuttaa siltä, että autististen tyttöjen leikkikäyttäytyminen on tavanomaisempaa kuin pojilla ja he ovat poikia parempia mielikuvitusleikeissä (21). Tällä saattaa kuitenkin olla myös yhteys tyttöjen mahdollisesti parempiin jäljittelytaitoihin tai suurempaan kiinnostukseen muiden matkimiseen (11, 21). Joidenkin tyttöjen onkin havaittu tekevän tarkkoja havaintoja muiden leikkikäyttäytymisestä ja imitoivan sitä omissa leikeissään (21). Tämän seurauksena leikkikäyttäytyminen näyttää asianmukaiselta, vaikka syvempi ymmärrys toiminnan tarkoituksesta puuttuu (21).

Sukupuolelle tyypillistä leikkikäyttäytymistä tutkittaessa on saatu viitteitä siitä, että autistiset tytöt suosivat etenkin tytöille tyypillisiä jäljittelyleikkejä, kun taas autistiset pojat eivät osoittaneet kiinnostusta minkäänlaiseen jäljittelyleikkiin (21). Muiden kuin mielikuvitusleikkien osalta autistiset pojat olivat kiinnostuneempia pojille tyypillisistä leikeistä, kun taas autistiset tytöt olivat yhtä kiinnostuneita sekä pojille että tytöille tyypillisistä leikeistä (21). Toisaalta Hull ym. nostavat esiin myös tutkimuksen, jossa toisin kuin edellä mainitussa tutkimuksessa, autististen poikien havaittiin leikkivän neurotyypillisiä poikia vähemmän pojille tyypillisiä autoleikkejä, kun taas muilla osa-alueilla autististen lasten leikkikäyttäytyminen vastasi samaa sukupuolta olevia verrokkeja (11).

3.1.3 Ystävyssuhteet

Välitunnilla autistiset pojat viettävät usein aikaa yksinään, kun taas tytöillä on ala-asteikäisenä useammin saman ikäisiä ystäviä, jotka pitävät heistä huolta ja ottavat mukaan leikkeihinsä (5). Tytöillä on havaittu olevan tyypillisesti 1–2 läheistä ystävää (22). He kaipaavat sosiaalista vuorovaikutusta ja tiedostavat sen tarpeellisuuden (22).

Hull ym. sisällyttivät autististen henkilöiden ja neurotyypillisten henkilöiden sukupuolieroja vertailevaan katsaukseensa neljä 2005 – 2015 julkaistua tutkimusta ystävyysuhteista (11). Kolmessa näistä ei havaittu merkittävää interaktiota sukupuolen ja diagnoosin välillä, mutta autistisilla henkilöillä ryhmänä ilmeni neurotyypillisiä verrokkeja enemmän vaikeuksia. Yhdessä tutkimuksista autistiset pojat kuitenkin raportoivat merkittävästi vähemmän läheisyyttä ja auttamista läheisimmässä ystävyysuhteessaan autistisiin tyttöihin ja neurotyypillisiin lapsiin verraten. (11)

Kirkovski ym. esittävät kaveri- ja ystävyysuhteiden muodostamisen olevan mahdollisesti vaikeampaa autistisille naisille (21). Vaikeuksia vaikuttaisi olevan varsinkin yli 10-vuotiailla tytöillä, joilla ei eräässä tutkimuksessa ollut enää lainkaan ystäviä, kun tätä aiemmin autistiset pojat kohtasivat enemmän vaikeuksia ystävyysuhteissaan. Kokonaisuudessaan tutkimuksen miespuolisilla osallistujilla oli naispuolisia enemmän vaikeuksia sosiaalisen vuorovaikutuksen osa-alueella ADI-haastattelun perusteella. (21)

3.1.4 Oireiden naamiointi

Oireiden naamiomisella (camouflaging) tarkoitetaan autismikirjon häiriön oireiden peittämistä sosiaalisissa tilanteissa ulkoa opittuihin sosiaalisiin sääntöihin pohjautuvien, yksilön luonnollisesta käytöksestä poikkeavien selviytymis-strategioiden avulla (22). Tämä voi tarkoittaa esimerkiksi ulkoa opittujen vitsien ja fraasien käyttämistä keskusteluissa, puheen äänenvoimakkuuden vaihtelua ja tunneviestien jäljittelyä ilmeiden ja eleiden avulla (22). Myös joidenkin autististen miesten tiedetään käyttävän tätä taktiikkaa, mutta se nousee toistuvasti esille etenkin autististen naisten erityispiirteisiin keskittyvässä kirjallisuudessa mahdollisena selityksenä virhediagnooseille ja diagnoosin viivästymiselle. Young ym. (2018) toteavat katsauksessaan ala-asteikäisillä tytöillä olevan yhtä paljon sosio-kommunikatiivisia vaikeuksia kuin pojilla, mutta että heidän käytöksensä vuorovaikutustilanteissa ei sisällä yhtä ilmeisiä autistisia piirteitä (5).

3.1.5 Komorbiditeetit

Psyykinen oheissairastavuus on yleistä autismikirjon häiriöiden yhteydessä. Autistisista lapsista ja nuorista 70-74 %:lla on jokin muu psyykinen häiriö ja yli 40 %:lla niitä on kaksi tai useampia (7). Tavallisia komorbiditeetteja lapsilla ja nuorilla ovat käytöshäiriöt,

ahdistuneisuushäiriöt, ADHD, univaikeudet ja nykimishäiriöt. Masennusta esiintyy jossain elämän vaiheessa ainakin 15 %:lla (7). Aikuisilla yleisiä ovat masennus, ahdistuneisuushäiriöt, ADHD, pakko-oireinen häiriö, syömishäiriöt ja persoonallisuushäiriöt (22). Vaikuttaa siltä, että varsinkin naiset saavat usein useita eri diagnooseja (5). Älyllisen kehitysvamman lisäksi naispuolisilla todetaan useammin aistipoikkeavuuksia, epilepsiaa, unihäiriöitä, ahdistuneisuutta, masennusta, anoreksia nervosaa sekä persoonallisuushäiriön piirteitä (5, 23).

Neurotyypillisessä väestössä masennus on yhtä yleistä molemmilla sukupuolilla viidentoista vuoden ikään asti, jonka jälkeen tyttöjen ja naisten riski sairastua on kaksinkertainen (22). Koska myös autismikirjon häiriö nostaa internalisoivien häiriöiden riskiä, voidaan diagnosoitujen tyttöjen ja naisten riskin sairastua esimerkiksi masennukseen olettaa olevan erityisen suuri (22). Tutkimusnäyttö aiheesta ei ole täysin yhtenevää (5), mutta viittaa mahdollisesti siihen, että autistisilla tytöillä ja naisilla esiintyy autistisia poikia ja miehiä enemmän internalisoivia oireita kuten juuri masennusta, ahdistusta ja syömishäiriöitä (22). Eksternalisoivat oireet kuten hyperaktiivisuus ja tarkkaamattomuus vaikuttavat olevan yleisempiä pojilla ja miehillä (22).

Kaikissa tutkimuksissa sukupuolieroja internalisoivien ja eksternalisoivien oireiden määrässä ei kuitenkaan ole havaittu (5, 11). Oireiden yleisyys myös näyttää vaihtelevan iän mukaan (11). Vaikka internalisoivia oireita tyypillisesti esiintyy enemmän tytöillä ja eksternalisoivia pojilla, erot tasoittuvat teini-iän myötä, mikä näyttää olevan yhteydessä varsinkin internalisoivien oireiden lisääntymiseen pojilla ajan myötä heidän kasvaessaan. Hull ym. havainnollistavat tätä katsauksessaan esittelemällä tutkimuksen, jossa autistisilla tytöillä havaittiin enemmän masennusoireita varhaisnuoruudessa sekä neurotyypillisiin tyttöihin että autistisiin poikiin verraten, mutta myöhäisnuoruuteen mennessä tilanne oli tasoittunut autististen tyttöjen ja poikien osalta, koska ainoastaan poikien oireilu oli lisääntynyt kasvun myötä. Samassa tutkimuksessa havaittiin marginaalinen yhteys ahdistuneisuuden, sukupuolen, diagnoosin ja kehitystason välillä; autistiset tytöt ja neurotyypilliset pojat raportoivat enemmän ahdistuneisuutta varhaisnuoruudessa, mutta myöhäisnuoruudessa eniten ahdistuneisuutta kokivat autistiset tytöt ja pojat. (11)

Samantapainen havainto tehtiin eksternalisoivien oireiden suhteen. Tutkittaessa iän vaikutusta hyperaktiivisuuteen ja tarkkaamattomuuteen havaittiin autistisilla pojilla olevan

tyttöjä enemmän vaikeuksia nuoremmissa ikäryhmissä: 7–9-vuotiaana (11). Havaittu sukupuoliero oli suurempi kuin neurotyypillisillä lapsilla. 10–12 ikävuoteen mennessä autistisilla tytöillä ja pojilla ADHD:n oireissa havaitut erot olivat tasoittuneet samalle tasolle neurotyypillisten lasten kanssa, vaikka pojilla edelleen oli enemmän oireita. Kaikenikäisillä autistisilla lapsilla havaittiin neurotyypillisiä lapsia enemmän tarkkaamattomuutta ja hyperaktiivisuutta. (11)

Vihamielisyys ja aggressiivinen käytös vaikuttaa olevan tavallisempaa autistisilla miehillä kuin naisilla (5, 24). Kaikissa tutkimuksissa eroa ei kuitenkaan ole havaittu ja eräässä tutkimuksessa havaittiin päinvastoin kehitysvammaisilla autistisilla naisilla miehiä enemmän aggressiivista käytöstä, joka kohdistui myös heihin itseensä (21). Kehitysvammaisilla autistisilla naisilla ilmenevän aggressiivisuuden yhdeksi mahdolliseksi syyksi on esitetty PMS-oireita (PMS = premenstruaalisyndrooma eli kuukautisia edeltävä oireyhtymä). Autismikirjon häiriön ja kehitysvamman yhdistelmä voi johtaa kyvyttömyyteen kertoa epämukavasta tai levottomasta olost, minkä seurauksena käytöksen hallinta vaikeutuu. (21)

Syömishäiriöt ovat tavallisia varsinkin autistisilla tytöillä ja naisilla (5, 21, 22). Tutkijat ovatkin löytäneet yhtäläisyyksiä autismikirjon häiriöille tyypillisen syömiskäyttäytymisen ja anoreksia nervosan väliltä (21). Tämän lisäksi anoreksiaan sairastuneilla ilmenee autismikirjon häiriöille tyypillisiä piirteitä, kuten heikko sentraalinen koherenssi (21).

3.1.6 Kognitiiviset toiminnot

Kognitiivisissa toiminnoissa havaittuja sukupuolieroja tutkittaessa tulokset ovat olleet vaihtelevia. Jonkin verran tutkimusnäyttöä löytyy autististen tyttöjen ja naisten paremmasta prosessointinopeudesta ja autististen tyttöjen huonommista visuospatiaalisista kyvyistä (11, 21, 22). Tähän mennessä julkaistut tutkimukset antavat alustavia viitteitä autististen tyttöjen ja poikien mahdollisesti erilaisista vahvuuksista ja heikkouksista kognitiivisissa toiminnoissa, mutta osittain ristiriitaisten tutkimustulosten ja tutkimusten vähyyden vuoksi tulokset ovat huonosti yleistettävissä.

Toiminnanohjauksella tarkoitetaan keinoja, joilla tietty tavoite pyritään saavuttamaan (7). Siihen lasketaan kuuluviksi kaikki aivojen tavoitteellista toimintaa tukevat, korkeamman

tason toiminnot, kuten tarkkaavaisuus, työmuisti, päättelykyky ja kyky inhiboida ja muuttaa käytöstä (7). Autistisilla henkilöillä on useissa tutkimuksissa havaittu puutteita toiminnanohjauksessa (11, 22), muun muassa työmuistin, kognitiivisen joustavuuden, suunnittelun, itsetarkkailun ja kielellisen sujuvuuden osa-alueilla (22). Myös toiminnanohjauksessa ilmeneviä sukupuolieroja tutkittaessa tulokset ovat olleet vaihtelevia; joissain tutkimuksissa on saatu viitteitä heikommasta toiminnanohjauksesta autistisilla tytöillä ja naisilla (21), kun taas toisissa tutkimuksissa tulokset ovat olleet päinvastaisia (15).

Kognitiivisessa joustavuudessa ei lapsilla ja nuorilla tehdyssä tutkimuksessa havaittu merkitsevää sukupuolieroja (11), kun taas tutkimuksessa, jossa osanottajat olivat aikuisia, huomattiin naisten toistavan useammin samoja virheitä, mutta samalla he myös käyttivät enemmän luovuutta tehtäviä ratkaistessaan (22). Älykkyydellä vaikutti olevan vaikutusta tuloksiin jälkimmäisessä tutkimuksessa. (22)

Myöskään loogista ajattelua ja suunnittelutaitoja lapsilta ja nuorilta tutkittaessa ja keskittymiskykyä ja impulssikontrollia aikuisilta tutkittaessa ei havaittu tilastollisesti merkitseviä sukupuolieroja (11). Tutkimuksessa, jossa oli mukana myös ADHD-diagnoosin saaneita lapsia, pojat pärjäsivät tyttöjä paremmin loogista ajattelua ja suunnittelua mittaavassa tehtävässä (21). Aiemmista tuloksista poiketen eräässä toiminnanohjauksen sukupuolieroja aikuisilla selvittävässä tutkimuksessa ei kuitenkaan havaittu eroja suunnittelutaidoissa neurotyypillisten ryhmän ja autismiryhmän välillä, minkä lisäksi tällä osa-alueella ei myöskään havaittu sukupuolieroja autististen miesten ja naisten välillä (22).

Sen sijaan visuaalista huomiokykyä ja kykyä vaihtaa tehtävästä toiseen mittaavassa kokeessa havaittiin merkitsevästi pidemmät reaktioajat autismikirjon pojilla tyttöihin verraten, kun taas neurotyypillisten ryhmässä tytöt suoriutuivat tehtävästä poikia hitaammin (11). Toisaalta impulssikontrollia mittaavassa kokeessa autistisilla tytöillä havaittiin merkitsevästi pidemmät reaktioajat sekä autistisiin poikiin, että neurotyypillisiin tyttöihin verraten (11, 21). Autististen poikien ja neurotyypillisten poikien välillä ei havaittu eroa tässä kokeessa (11). Kirkovskin ym. katsaus nostaa esiin myös erään vanhemman tutkimuksen, jossa vastaavaa eroa ei havaittu (21). Tässä tutkimuksessa mukana tosin oli laaja-alaisen kehityshäiriön diagnoosin saaneiden lasten lisäksi myös ADHD-diagnoosin saaneita (21).

Sentraalinen koherenssiteoria selittää autismikirjon häiriöiden syyksi kokonaisuuksien hahmottamisen vaikeuden, johon liittyy tavallista vahvempi taipumus kiinnittää huomio nimenomaan yksityiskohtiin syy-seuraussuhteiden jäädessä mahdollisesti ymmärtämättä (7). Yksityiskohtien havaitsemista mittaavassa kokeessa ei lapsilla ja nuorilla havaittu merkitsevää sukupuolieroa (11, 21). Tutkimuksessa, jonka osanottajat olivat aikuisia, autistiset miehet suoriutuivat kokeesta neurotyypillisiä miehiä heikommin, kun taas autististen naisten ja neurotyypillisten naisten välillä vastaavaa eroa ei havaittu (11).

Lapsille tarkoitetussa älykkyystestissä (Weschler Intelligence Scale for Children-III) autistiset tytöt suoriutuivat poikia paremmin prosessointinopeutta mittaavissa osioissa (21). Visuospatiaalisia kykyjä mittaavassa kokeessa autismikirjon häiriön diagnoosin saaneet pojat suoriutuivat tyttöjä paremmin kahdessakin eri tutkimuksessa (11, 21), kun taas neurotyypillisillä lapsilla ja nuorilla havaittiin päinvastainen ero sukupuolten välillä (11).

Muistitesteissä merkitsevää sukupuolieroa ei ollut havaittavissa aikuisilla nonverbaalista auditorista muistia testaavassa kokeessa eikä lapsilla ja nuorilla lyhyt- ja pitkäkestoista muistia testaavassa -kokeessa, jossa autistiset lapset ja nuoret pärjäsivät neurotyypillisiä verrokkeja huonommin (11). Autististen poikien huomattiin muodostavan tyttöjä vähemmän omaelämäkerrallisia muistoja. Neurotyypillisillä lapsilla vastaavaa eroa ei havaittu. (11) Työmuisti vaikuttaisi olevan autistisilla naisilla huonompi kuin miehillä, joskin älykkyys vaikuttaa tuloksiin, jotka saattavat toisaalta heijastella myös neurotyypillisessä väestössä havaittuja eroja (22).

Sanojen keksimisessä autistiset naiset suoriutuivat yhtä hyvin kuin neurotyypilliset naiset (22). Autistisiin miehiin verraten he keksivät enemmän eläinten nimiä, minkä tutkijat epäilevät olevan mahdollisesti yhteydessä miesten ja naisten erilaisiin erityismielenkiinnonkohteisiin (22).

3.1.7 Mielen teoria

Mielen teorialla tarkoitetaan kykyä hahmottaa, että muiden ajatukset ja tunteet ovat erillisiä yksilön omista ajatuksista ja tunteista ja ymmärtää tilanteita toisen näkökulmasta (11). Mielen teorian hidas tai puutteellinen kehittyminen on yksi keskeisistä autismikirjon

häiriöiden oireita selittävistä teorioista. Vaikeudet voivat ilmetä jo ”yksinkertaisemmissa” mielen teorian kyvyissä, kuten tunteiden tunnistamisessa tai tulla esiin vasta monimutkaisemmissa vuorovaikutustilanteissa. (11) Tunteiden tunnistamisessa ei havaittu eroa autististen miesten ja naisten välillä the Karolinska Directed Emotional Faces Task -kokeessa (11, 21), eikä tyttöjen ja poikien välillä Reading the Mind in the Eyes kokeessa (11). Jälkimmäisessä tutkimuksessa post hoc -analyysissä kuitenkin todettiin autististen poikien suoriutuneen tehtävästä neurotyypillisiä poikia heikommin, mutta autististen tyttöjen ja neurotyypillisten tyttöjen välillä eroa ei havaittu (11).

3.1.8 Empatisointi-systemointi-teoria

Baron-Cohenin the Empathising-Systemizing (E-S) theory eli empatisointi-systemointi-teoria erottaa toisistaan kaksi erilaista kognitiivista tyyliä; empatisoinnin ja systemoinnin ja tarjoaa näihin pohjautuvan, hieman tässä katsauksessa aiemmin esitellyistä teorioista poikkeavan, selityksen autismikirjon häiriöiden ydinoireille (25). Empatisoinnilla/eläytymisellä tarkoitetaan kykyä tunnistaa toisen tunteet ja ajatukset (kognitiivinen empatia) ja vastata näihin asianmukaisesti (affektiivinen empatia) (25, 26). Systemoinnilla tarkoitetaan taipumusta havainnoida muuttujia erilaisissa järjestelmissä ja selvittää järjestelmän toimintaa ohjaavat säännöt sekä taipumusta kehittää itse järjestelmiä (26). Empatisointi-systemointi -teorian mukaan autististen henkilöiden taipumus empatiaan on keskimääräistä alhaisempi, mikä selittää autismikirjon häiriöille tyypilliset sosiaaliset ja kommunikaation vaikeudet, kun taas keskimääräisen tai keskimääräistä suuremman systemointi-taipumuksen ajatellaan selittävän autismikirjon häiriöiden ei-sosiaaliset oireet: rajoittuneet mielenkiinnonkohteet, stereotyyppisen, toistavan käytöksen ja muutosvastarinnan (25). Naisten ajatellaan olevan keskimäärin taipuvaisempia empatisointiin ja miesten systemointiin (26, 27).

Kok ym. pyrkivät 2016 julkaistussa systemaattisessa katsauksessaan selvittämään autististen naisten itsearvioimaa empatiaa sekä vertaamaan tuloksia autististen miesten ja neurotyypillisten naisten ja miesten tuloksiin (27). Mukaan päätyi kuusi vuosina 2005–2014 julkaistua tutkimusta, jotka kaikki käyttivät Empathy Quotient -kyselyä empatian mittaamiseen. Empathy Quotient (EQ) on monivalintakysely, joka on yksi empatian mittaamiseen kehitetyistä itsearviointityökaluista. Sen on esitetty mittaavan sekä kognitiivista empatiaa, affektiivista empatiaa että sosiaalisia taitoja. Viidessä edellä

mainituista tutkimuksista oli mitattu myös systemointitaipumusta Empathy Quotient -kyselyä vastaavan Systemizing Quotient (SQ) -itsearviointikyselyn avulla. Yhdistämällä EQ- ja SQ-kyselyjen tulokset toisiinsa, voidaan määrittää viisi erilaista ”aivotyyppiä” (brain types), joiden yleisyyttä eri ryhmissä Kokin ym. katsaus myös tarkasteli: 1. äärimmäinen E-tyyppi (extreme type E), jossa EQ:n pisteet ovat hyvin korkeat ja SQ:n matalat, 2. E-tyyppi, jossa EQ:n pisteet ovat korkeammat kuin SQ:n, 3. B-tyyppi (sanasta balanced, tasapainoinen), kun EQ:n ja SQ:n pisteet ovat samaa tasoa, 4. S-tyyppi, jossa SQ:n pisteet ovat korkeammat kuin EQ:n ja 5. äärimmäinen S-tyyppi, jossa SQ:n pisteet ovat hyvin korkeat ja EQ:n matalat. Katsaukseen sisällytettiin 18-vuotiaiden ja sitä vanhempien vastaajien tulokset. Autististen miesten ja naisten EQ-pisteet olivat kaikissa tutkimuksissa verrokkiryhmän pisteitä alhaisemmat viitaten vähäisempään empatiasointi-taipumukseen. Viidessä tutkimuksessa kuudesta autististen miesten ja naisten EQ-pisteet olivat samaa tasoa. Suurimmassa mukana olleessa tutkimuksessa autististen naisten EQ-pisteet olivat korkeammat kuin autistisilla miehillä, vaikkakin ero oli pienempi kuin verrokkiryhmän miesten ja naisten välillä. Neurotyypillisten naisten EQ-pisteet olivat katsauksessa merkittävästi korkeammat kuin neurotyypillisillä miehillä. Pienimmät ryhmien väliset erot itsearvioitussa empatiassa havaittiin autististen miesten ja autististen naisten välillä; yleisväestössä havaitut sukupuolten väliset erot olivat kaventuneet tai jopa kadonneet kokonaan. Autististen naisten ja neurotyypillisten naisten välillä havaittu ero empatiassa oli suurempi, kuin autististen miesten ja neurotyypillisten miesten välillä. ”Aivotyyppien” osalta S-tyyppi ja äärimmäinen S-tyyppi olivat yleisimmät autistisilla henkilöillä, samalla kun E-tyyppiä ja äärimmäistä E-tyyppiä havaittiin heillä joko hyvin vähän tai ei ollenkaan. Tämä poikkesi verrokkiryhmän tuloksista, jossa naisten yleisin tyyppi oli E ja miesten S, ja toiseksi yleisin tyyppi molemmilla sukupuolilla B. Autististen miesten ja naisten ”aivotyyppinä” oli tarkasteltu erikseen vain yhdessä tutkimuksessa, jossa autististen naisten tyypit yleisimmästä harvinaisimpaan olivat S, äärimmäinen S, B, E ja äärimmäinen E. Yleisyysjärjestys oli sama autistisilla miehillä, mutta S-tyyppi ja äärimmäinen S-tyyppi olivat heillä suhteessa yleisempiä, eikä äärimmäistä E-tyyppiä havaittu heillä lainkaan. (27)

Hull ym. esittelevät meta-analyysinsä yhteydessä julkaistussa systemaattisessa katsauksessa viisi vuosina 2001–2016 julkaistua empatiaa, systemointia ja autistisia piirteitä mittaavaa tutkimusta, joista yksi oli mukana myös edellä esitellyssä Kokin ym. katsauksessa (11). Autistisilla piirteillä tarkoitetaan autismikirjon häiriöihin liittyviä käyttäytymis- ja ajattelutapoja, joita esiintyy myös yleisväestössä. Niiden mittaamiseen on

kehitetty EQ- ja SQ- kyselyjen tapaan itsearviointiin perustuva Autism Quotient (AQ)-monivalintakysely. EQ:ssa ja SQ:ssa ei havaittu merkitsevää sukupuolieroja autistisilla henkilöillä kahdessa tutkimuksessa, joista toisessa tutkittavat olivat aikuisia ja toisessa 4–15-vuotiaita lapsia. Lapsia tutkittaessa käytettiin EQ-, SQ- ja AQ-kyselyjen lapsille suunniteltuja versioita (EQ-C, SQ-C , AQ-C), joihin lasten vanhemmat vastasivat. Ensin mainitussa tutkimuksessa neurotyypillisen verrokkiryhmän miehet saivat neurotyypillisiä naisia korkeammat pisteet SQ:sta ja naiset vastaavasti korkeammat EQ-pisteet. Jälkimmäisessä tutkimuksessa neurotyypillisten poikien SQ-pisteet ylsivät korkeammalle kuin neurotyypillisillä tytöillä, mutta EQ:n pisteet olivat samaa tasoa molemmilla sukupuolilla. Samassa tutkimuksessa autististen poikien AQ-pisteet olivat korkeammat kuin autistisilla tytöillä, viitaten suurempaan määrään autistisia piirteitä pojilla, kun taas verrokkiryhmän lapsilla vastaavaa eroa ei ollut havaittavissa. Suuremmassa mukana olleessa tutkimuksessa, joka oli mukana myös jo edellisessä kappaleessa esitellyssä Kokin ym. katsauksessa, sekä neurotyypillisten että autististen miesten SQ- ja AQ-pisteet olivat merkitsevästi korkeammat ryhmänsä naisiin verraten, kun taas naisten EQ-pisteet olivat miehiä korkeammat molemmissa ryhmissä. Sukupuolten väliset erot olivat pienemmät autistisilla henkilöillä neurotyypillisiin miehiin ja naisiin verraten. Yksi tutkimus tarkasteli vain AQ:ta, jossa ei havaittu eroa autististen miesten ja naisten välillä, mutta neurotyypillisen verrokkiryhmän miehet raportoivat neurotyypillisiä naisia enemmän autistisia piirteitä. Lisäksi yhdessä tutkimuksessa havaittiin autistisilla miehillä ja naisilla matalammat EQ-pisteet ja korkeammat AQ-pisteet verrokkiryhmän miehiin ja naisiin verraten. (11)

Mayn ym. katsaus vuodelta 2019 nostaa esiin myös vuonna 2018 julkaistun suuren mittakaavan tutkimuksen, jossa empatiassa ja systemoinnissa ilmeneviä sukupuolieroja oli tarkasteltu yli 600 000 osallistujan internet-kyselyyn antamien vastausten perusteella (28). Tutkimuksessa käytettiin EQ-, SQ- ja AQ-kyselyjen lyhennettyjä versioita. Vastaajat olivat iältään 16–89-vuotiaita. Tutkimuksessa todettiin neurotyypillisillä naispuolisilla vastaajilla enemmän empatiointiin taipuvaisia ”aivotyyppejä” (E-tyyppi ja äärimmäinen E-tyyppi) ja neurotyypillisillä miespuolisilla vastaajilla enemmän systemointiin taipuvaisia tyyppisiä (S-tyyppi ja äärimmäinen S-tyyppi). Autistiset henkilöt raportoivat enemmän systemointia ja keskiarvoa vähemmän empatiaa, mutta samansuuntainen sukupuoliero kuin yleisväestössä näkyi myös heidän vastauksissaan autististen naispuolisten vastaajien raportoidessa enemmän empatiaa ja vähemmän systemointia autistisiin miehiin verraten.

Tutkimuksen pohjautuminen internet-kyselyyn saattaa vaikuttaa sen tuloksiin, sillä esimerkiksi tieto autismikirjon häiriön diagnoosista perustui vastaajan omaan ilmoitukseen (28).

3.2 Sukupuoli-identiteetti

Transsukupuolisuus on määritelty ICD-10-tautiluokituksessa pysyväksi katsottavaksi samaistumiseksi omaan biologiseen sukupuoleen nähden vastakkaiseen sukupuoleen (2, 29). Tähän liittyy halu tulla hyväksytyksi vastakkaisen sukupuolen edustajana ja tavallisesti myös toive saada lääketieteellistä hoitoa sukupuoliominaisuuksien muuttamiseksi toivotun sukupuolen mukaisiksi (2, 29). Sukupuolidysforia (gender dysphoria) on transsukupuolisuutta laajempi käsite, joka on DSM-5-tautiluokituksessa määritelty kärsimystä ja toimintakyvyn heikkenemistä aiheuttavaksi tilaksi, joka syntyy identifioitumisesta vastakkaiseen tai muutoin omasta biologisesta sukupuolesta poikkeavaan sukupuoleen (3, 29). Myös ICD-11-tautiluokituksessa määritelty sukupuolen yhteensopimattomuus (gender incongruence) tarkoittaa pysyvälouenteista tilaa, jossa yksilön oma sukupuolikokemus poikkeaa merkittävästi hänelle syntymän jälkeen määritetystä sukupuolesta (10). Transsukupuolisuuden esiintyvyys väestössä on pääasiassa kliinisten aineistojen pohjalta tehdyn meta-analyysin perusteella 4,6/100 000 (miehestä naiseksi 6,8/100 000, naisesta mieheksi 2,6/100 000) (30). Sukupuolidysforian ja autismikirjon häiriöiden välisestä yhteydestä on saatu viitteitä useissa tutkimuksissa, mutta vahvaa laadukkaisiin väestötutkimuksiin perustuvaa näyttöä aiheesta ei ole (31).

Thrower ym. tutkivat 2019 julkaistussa systemaattisessa katsauksessaan autismikirjon häiriöiden ja ADHD:n yhteyttä sukupuolidysforiaan (31). Katsaus sisälsi 30 vuosina 2010–2019 julkaistua tutkimusta, joista 22 selvitti autismikirjon häiriöiden ja ADHD:n yleisyyttä sukupuolidysforian yhteydessä ja kahdeksan sukupuolidysforian yleisyyttä autistisilla henkilöillä. Mukana oli sekä lapsiin että aikuisiin keskittyviä tutkimuksia. 21 artikkelia tarkasteli autismikirjon häiriöiden ja autististen piirteiden yleisyyttä sukupuolidysforian yhteydessä. Näistä kymmenessä oli mukana osallistujia, jotka oli arvioitu autismin diagnostisten kriteerien mukaan, ja heillä autismikirjon häiriön yleisyys vaihteli 5–26 % välillä. Erilaisia autismikirjon häiriön seulontatestejä käyttävissä tutkimuksissa yleisyys oli 4,8–68 %. Yhdessä tutkimuksessa verrattiin 326:n sukupuoli-identiteetin

tutkimuspoliklinikalle lähetetyn aikuisen AQ-pisteitä 1 316 verrokin pisteisiin, eikä niissä havaittu eroa. Kahdeksan sukupuolidysforian yleisyyttä autistisilla henkilöillä selvittävän tutkimuksen tulokset olivat vaihtelevia. Näistä suurin oli vuonna 2019 julkaistu retrospektiivinen tapaus-verrokkitutkimus, jossa 48 762 autismikirjon häiriön diagnoosin saanutta 2–18-vuotiasta lasta oli verrattu 243 810 saman ikäiseen diagnosoimattomaan verrokkiin. Tässä tutkimuksessa autististen lasten todennäköisyys saada sukupuolidysforian diagnoosi oli yli nelinkertainen muihin lapsiin verraten. Erilaisten seulontatestien perusteella määritetty sukupuolen yhteensopimattomuuden kokemus oli autistisilla henkilöillä yleisempää kuin verrokeilla neljässä tutkimuksessa. Yhdessä tutkimuksessa 4,0 % autistisista 6–18-vuotiaista lapsista ja nuorista toivoi olevansa vastakkaista sukupuolta, mikä vastasi muista syistä psykiatriseen hoitoon lähetettyjen lasten tulosta. Mukana oli myös tutkimus, jossa verrokkiryhmän sukupuoli-identiteettiä ei oltu tutkittu sekä tutkimus, jossa ei ollut verrokkiryhmää. Näistä ensimmäisessä alle 1 % autistisista nuorista ja aikuisista identifioitui vastakkaiseen sukupuoleen, mutta 22 % naisista ja 8 % miehistä raportoi sukupuolen yhteensopimattomuuteen liittyviä tuntemuksia. Jälkimmäisessä tutkimuksessa 15 % autistisista lapsista ja aikuisista identifioitui vastakkaiseen sukupuoleen tai muunsukupuoliseksi. (31)

Myös Gliddenin ym. 2016 julkaistu systemaattinen katsaus selvitti autismikirjon häiriöiden ja sukupuolidysforian välistä yhteyttä (32). Katsaus sisälsi 19 vuosina 1981–2015 julkaistua tutkimusta ja tapausselostusta. Kahdeksassa tutkimuksessa osallistujat olivat iältään alle 18-vuotiaita ja kolmessa aikuisia. Muut kahdeksan artikkelia olivat tapausselostuksia. Suurin osa katsauksen tutkimuksista (kuusi niistä, joissa tutkittavat olivat alle 18-vuotiaita ja kaksi niistä, joissa tutkittavat olivat aikuisia) oli sisällytetty myös edellä esiteltyyn Throwerin ym. katsaukseen, joten tässä kappaleessa keskitytään Gliddenin ym. katsauksen muihin artikkeleihin. Vuonna 1981 julkaistussa, ensimmäisessä sukupuoli-identiteetin kehitystä autistisilla lapsilla selvittävässä tutkimuksessa testattiin lasten kykyä luokitella valokuvissa esiintyvät lapset tytöiksi tai pojiksi vaatetuksen perusteella sekä kysyttiin lapsilta, kumpaa sukupuolta he itse ovat. Tutkimuksessa havaittiin merkitsevä yhteys lapsen henkisen iän ja kyvyn luokitella valokuvat oikeisiin kategorioihin välillä. Hieman yllättäen osa tutkituista autistisista lapsista (kolme 30:stä) lajitteli valokuvat oikein, muttei kuitenkaan tiennyt, kumpaa sukupuolta itse on. Systemointia ja empatisoointia (ks. luku 3.1.8 EQ, SQ ja AQ) on tutkittu myös sukupuolidysforian vuoksi hoidossa olevilta 12–18-vuotiailta nuorilta verrokkiryhmään

verraten. Vanhempien täyttämien EQ- ja SQ-kyselyjen perusteella transsukupuolisten nuorten EQ-pisteet olivat merkitsevästi alhaisemmat kuin verrokkiryhmän tytöillä, mutta samaa tasoa kuin verrokkiryhmän pojilla. SQ:n osalta ryhmien välillä ei havaittu eroa. Tutkimuksessa, jossa autististen aikuisten sukupuolirooleja verrattiin diagnosoimattomaan verrokkiryhmään, epätyypillinen sukupuoli-identiteetti havaittiin autistisilla henkilöillä merkitsevästi yleisemmäksi (11,5 %) kuin verrokkiryhmässä (3,6 %). Kun tuloksia tarkasteltiin sukupuolittain, ero havaittiin merkitseväksi ainoastaan naisten osalta. Tutkittavien oma näkemys sukupuoli-identiteettinsä tyypillisyydestä ei eronnut eri ryhmien välillä. Sekä autistiset miehet että naiset arvioivat sukupuoliroolinsa vähemmän maskuliiniseksi verrokkiryhmään verraten. (32)

4 POHDINTA

Tässä katsauksessa pyrittiin kokoamaan yhteen tähänastinen tutkimustieto autismikirjon häiriöiden oirekuvassa ilmenevistä sukupuolieroista sekä tyttöjen autismin erityispiirteistä, minkä lisäksi katsauksessa tarkasteltiin lyhyesti autismikirjon häiriöiden ja sukupuolidysforian välistä yhteyttä. Katsaus toteutettiin muiden aihetta käsittelevien katsausten ja meta-analyysien pohjalta.

Autismikirjon häiriöt ovat yleisempiä pojilla kuin tytöillä toistaiseksi tuntemattomista syistä (8). Esiintyvyyseroon vaikuttavat todennäköisesti useat biologiset ja sosiokulttuuralliset tekijät yhdessä. Eroa on pyritty selittämään lukuisilla teorioilla, kuten the female protective effect (FPE) -teoria ja the extreme male brain (EMB) -teoria sekä erilaiset sukupuolihormoneihin ja -kromosomeihin, hermovälittäjäaineisiin, neuropeptideihin ja immuunijärjestelmään liittyvät teorialat (23, 28). FPE-teoria eli teoria naissukupuolen suojaavasta vaikutuksesta yhdistelee muita aiheeseen liittyviä teorioita sisältäen erään teorian, jonka mukaan miehillä on enemmän geneettistä vaihtelua kuin naisilla, mikä nostaa autismikirjon häiriön todennäköisyyttä, mutta lieventää sen vakavuutta (23, 28). Niin ikään FPE-teorian mukaan naisilla on korkeampi kynnys autismikirjon häiriön kehittymiselle, minkä vuoksi autistisilla naisilla on oltava enemmän häiriölle altistavia geenimutaatioita kuin autistisilla miehillä (23). Tätä vahvistavat useat tutkimukset, joissa

on saatu viitteitä vahvemmassa perinnöllisestä alttiudesta autistisilla tytöillä ja naisilla kuin pojilla ja miehillä (21, 23). The extreme male brain -teoria on johdettu katsauksessa aiemmin esitellyn empatisointi-systemointi-teorian pohjalta (ks. luku 3.1.8). EMB-teorian mukaan autismikirjon häiriöiden taustalla on tiettyjen prenatalisten tekijöiden, kuten sikiöaikaisen testosteroniantistuksen aiheuttama aivojen hypermaskulinisaatio, jonka on esitetty ilmenevän lisääntyneenä systemointina ja vähentyneenä empatisointina (27). Teorian mukaan autismin ajatellaan siis olevan miehille tyypillisemmän, systemointia empatisoinnin kustannuksella suosivan ajattelutavan ääri-ilmenemä (26). Toisaalta on myös viitteitä, ettei kyse olisi sittenkään aivojen hypermaskulinisaatiosta vaan sukupuolen erilaistumisen häiriöstä (23). Huomionarvoista on, että muutkin kehitykselliset neuropsykiatriset häiriöt kuten älyllinen kehitysvammaisuus ja ADHD ovat yleisempiä miespuolisessa väestössä (6, 28).

Saattaa myös olla, että autismikirjon häiriö jää useammin tunnistamatta ja diagnosoimatta tytöillä ja naisilla kuin pojilla ja miehillä, mikä entisestään suurentaa sukupuolten välistä esiintyvyyseroa kliinisissä aineistoissa. Tästä antaa viitteitä mm. Loomesin ym. meta-analyysi, jossa autististen tyttöjen ja naisten osuus kaikista autisteista oli suurempi väestötutkimuksissa kuin potilasaineistoissa (8). Tämä voidaan tulkita siten, että osa autismikirjon häiriön diagnostiset kriteerit täyttävistä tytöistä jää käytännössä syystä tai toisesta ilman diagnoosia. Vaihtoehtoisia selityksiä tälle ovat poikien ylidiagnostiikka tai se, että autismikirjon häiriö jää väestötutkimuksissa helpommin tunnistamatta pojilla kuin tytöillä (8). Myös Russell ym. havaitsivat 2010 julkaistussa tutkimuksessaan autististen tyttöjen jäävän useammin ilman diagnoosia verrattuna poikiin, joilla on vaikeudeltaan samantasoisia oireita (33). Virheelliset muut diagnoosit ja autismikirjon häiriön myöhäisempi tunnistaminen vaikuttavat myös olevan suhteessa yleisempiä autistisilla tytöillä kuin pojilla (8). Autismikirjon häiriön varhaisempaan tunnistamiseen yhteydessä olevia tekijöitä ovat miessukupuolen lisäksi älyllinen kehitysvammaisuus ja kehityksen taantuminen (5). Joskus komorbiditeetin diagnosoiminen voi johtaa siihen, että sen taustalla oleva autismikirjon häiriö jää tunnistamatta (23). Lääkärien on mm. havaittu joissain tapauksissa sulkevan pois autismikirjon häiriön mahdollisuuden, jos tytöllä todetaan älyllinen kehitysvamma, ja tulkitsevan autismikirjon häiriön oireet kehitysvammaan liittyviksi, kun taas poikiin tällaista logiikkaa ei sovelleta yhtä usein (5).

Yksi syy autististen tyttöjen ja naisten mahdolliselle alidiagnostiikalle ja osasy

sukupuolten välisille eroille autismikirjon häiriöiden todetussa esiintyvyydessä voi olla autismikirjon häiriöiden erilainen ilmeneminen tytöillä ja naisilla verrattuna poikiin ja miehiin. Koska autismikirjon häiriöiden tunnistamiseen käytetyt seulontatyökalut ja diagnostiset kriteerit perustuvat pääasiassa tutkimuksiin, joiden osanottajat ovat olleet suurelta osin poikia (5, 9, 11), on mahdollista, etteivät ne ole kaikilta osin riittävän herkkä autismikirjon häiriön tunnistamiseen tytöillä. Esimerkiksi Werling ym. nostavat katsauksessaan esiin tutkimuksen, jossa vertailtiin diagnosoimattomia ja diagnosoituja 10–12-vuotiaita lapsia, joilla oli paljon autistisia piirteitä: selvästi pienempi osa tytöistä (38 %) kuin pojista (56 %) täytti autismikirjon häiriön diagnostiset kriteerit (24). Myös Loomes ym. esittävät, etteivät autismikirjon häiriöiden diagnostiset kriteerit välttämättä ole riittävän herkkä autismin ”naisfenotyyppin” tunnistamiseen (8). Tätä ajatusta tukee se, että niistä lapsista, joilla vanhemmat raportoivat olevan paljon autistisia piirteitä, poikia on vain kaksi kertaa niin paljon kuin tyttöjä, kun taas autismikirjon häiriön diagnostiset kriteerit täyttäviä poikia on hieman yli kolminkertaisesti tyttöihin verraten (8). Toistaiseksi on epäselvää, onko näillä runsaasti autistisia piirteitä omaavilla tytöillä, jotka eivät kuitenkaan täytä autismikirjon häiriön diagnostisia kriteerejä, todella autismikirjon häiriö vai liittyvätkö oireet esimerkiksi heikkoihin kognitiivisiin taitoihin tai mielialahäiriöön (8).

Tämän katsauksen tulokset tukevat jossain määrin ajatusta autismikirjon häiriöiden erilaisesta oirekuvasta tytöillä ja pojilla. Hull ym. toteavat meta-analyysinsä perusteella autismikirjon häiriöiden ydinoireissa autistisilla henkilöillä havaittujen sukupuolierojen vastaavan neurotyypillisessä väestössä havaittuja (11), joten oirekuvan sukupuolierot saattavat ainakin osittain selittyä muussakin väestössä ilmenevillä eroilla. Toisaalta joissain tutkimuksissa havaittiin neurotyypillisten miesten ja naisten välillä ilmenevien eroavaisuuksien tasoittuvan autistisilla henkilöillä. On myös mahdollista, että autismikirjon häiriön diagnoosi asetetaan useammin sellaisille tytöille ja naisille, joiden oirekuva muistuttaa eniten poikien ja miesten autismia. Mikäli näin on, tällaista autismikirjon häiriön oirekuvaa ilmentävät tytöt ja naiset ovat todennäköisesti yliedustettuina suhteessa autismin mahdollista ”naisfenotyyppiä” ilmentäviin tyttöihin ja naisiin myös eri tutkimusväestöissä. Tämä saattaa puolestaan kaventaa tutkimuksissa nais- ja miespuolisten autististen henkilöiden oirekuvissa havaittuja eroja.

Sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation poikkeavuuksia ilmenee saman verran mies- ja naispuolisilla autistisilla henkilöillä, mutta tämän kirjallisuuskatsauksen tulosten

perusteella ei voida sanoa, ovatko nämä oireet samanlaisia. Hieman erityyppisiin sosiaalisen vuorovaikutuksen vaikeuksiin saattaa viitata Kirkovskin ym. katsauksessaan esiin nostama havainto, että enemmän sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmia naispuolisilla on havaittu varsinkin tutkimuksissa, joissa oli käytetty muita kuin yleisimmin käytössä olevia diagnostisia arviointimenetelmiä kuten Diagnostic Interview for Social and Communication Disorders (DISCO), the Child Behaviour Checklist (CBCL) ja Vineland Social Maturity Scale (21). DISCO on autismikirjon häiriön diagnostiikassa käytetty vanhempien haastattelumenetelmä, CBCL kyselylomake vanhemmille lapsen sosio-emotionaalisista ja käytösongelmista ja Vineland Social Maturity Scale läheisen haastattelu, jonka perusteella arvioidaan tutkittavan sosiaalisia taitoja (7, 34).

Stereotypioita tarkastelleita meta-analyyseja oli tässä katsauksessa mukana kaksi, minkä lisäksi Moseleyn ym. meta-analyysi lähestyi aihetta hieman erilaisesta näkökulmasta selvittäessään rajoittuneiden mielenkiinnonkohteiden ja sensomotoristen erityispiirteiden yleisyyttä autistisilla ja neurotyypillisillä miehillä ja naisilla. Rajoittuneiden mielenkiinnonkohteiden katsotaan kuuluvan stereotypioihin yhdessä sensomotoriikan poikkeavuuksiin liittyvien motoristen stereotypioiden kanssa (1). Kaikki sensomotoristen erityispiirteiden osa-alueet kuten aistiärsykkeiden poikkeava kokeminen ja kömpelyys eivät kuitenkaan sisälly stereotypioiden määritelmään (1). Vaikka miehet yleisesti raportoivat enemmän rajoittuneita mielenkiinnonkohteita kuin naiset, ei autististen miesten ja naisten välillä havaittu merkitsevää eroa tälläkään osa-alueella (15). Sen sijaan autistiset naiset raportoivat merkitsevästi autistisia miehiä enemmän sensomotorisia erityispiirteitä, kun taas neurotyypillisessä väestössä ei niiden välillä havaittu merkitsevää eroa miesten ja naisten välillä (15). Meta-analyysin perustuminen tutkittavien itsearviointeihin saattaa vaikuttaa sen tuloksiin. Autististen naisten on muissa yhteyksissä havaittu olevan miehiä parempia oireidensa havaitsemisessa (5), joten on esimerkiksi mahdollista, ettei heillä todellisuudessa ole sen enempää sensomotorisia erityispiirteitä kuin autistisilla miehilläkään, mutta he kykenevät syystä tai toisesta tunnistamaan ne miehiä paremmin. Tämä kävisi järkeen sen kanssa, että miesten ja naisten välinen ero havaittiin nimenomaan sensomotorisissa erityispiirteissä, sillä sosiaaliset ja kielelliset vaikeudet sekä rajoittuneet mielenkiinnonkohteet lienevät helpommin ulkopuolisen tunnistettavissa, jolloin joku on niistä joskus saattanut huomauttaa. Sen sijaan aistitiedon poikkeava käsittely ja siitä seuraavat vaikeudet saattavat näkyä ulospäin paljon epämääräisemmin esimerkiksi ahdistuksena ja levottomuutena meluisassa ympäristössä, ja yksilön on itse

pääteltävä, mistä epämukava olo tällöin johtuu.

Hullin ym. meta-analyysissä ei ollut eroa stereotyyppien ilmenemisessä mies- ja naispuolisten autististen tutkittavien välillä, vaikkakin neurotyypillisten ryhmässä stereotyyppioita havaittiin enemmän miespuolisilla tutkittavilla (11). Sitä vastoin Van Wijngaarden-Cremers ym. havaitsivat meta-analyysissään enemmän stereotyyppioita 6-vuotiailla ja sitä vanhemmilla pojilla ja miehillä verrattuna saman ikäisiin tyttöihin ja naisiin, kun tätä nuoremmissa ikäryhmässä eroa ei havaittu (18). Miksi tyttöjen ja poikien välinen ero stereotyyppioissa ilmenee vasta lasten lähestyessä kouluikää? Yksi mahdollinen selitys voisi liittyä autismikirjon häiriön diagnoosin viivästyymiseen useammin kognitiivisesti hyvätasoisilla tytöillä kuin pojilla (5), minkä seurauksena kognitiivisesti heikompitasoiset tytöt olisivat yllidustettuina suhteessa kognitiivisesti normaaleihin tyttöihin alle kouluikäisenä diagnosoitujen autististen lasten keskuudessa. Kun otetaan huomioon, että stereotyyppioita vaikuttaa vanhemmilta saatujen tietojen perusteella olevan vähiten kehitysasteeltaan normaaleilla autistisilla tytöillä verrattuna kehitysasteeltaan vastaaviin autistisiin poikiin tai autistisiin lapsiin, joiden kehitysaste on matala (20, 21), selittäisi kognitiivisesti heikompitasoisten tyttöjen suhteessa suurempi määrä nuoremmissa ikäryhmissä stereotyyppien yleisyyden alle 6-vuotiailla tytöillä. Toisaalta koska autistiset tytöt vaikuttavat olevan keskimäärin poikia tietoisempia oireistaan ja kaverien arvostus vaikuttaa olevan heille tärkeää (5), saattaa olla, että suurempi osa tytöistä kuin pojista, joilla ilmenee stereotyyppioita alle 6-vuotiaana, opettelee peittämään oireensa kouluiässä.

Stereotyyppien mahdollisesti vähäisempi määrä naispuolisilla on herättänyt myös keskustelua niiden mahdollisesti erilaisesta ilmenemisestä naisilla ja tytöillä miehiin ja poikiin verraten. Kirkovski ym. löysivät katsauksessaan viitteitä tästä (21). Mukana olleista alkuperäistutkimuksista kolmessa havaittiin sukupuolten välisiä eroja erityismielenkiinnonkohteissa. Muun muassa esineisiin ja niiden osiin kohdistuva visuaalinen kiinnostus vaikuttaa ilmenevän eri tavalla, minkä syyksi on ehdotettu autististen tyttöjen mahdollisesti vähemmän kehittyneitä visuospatiaalisia kykyjä. Autistiset naiset mahdollisesti kokevat yleensäkin enemmän epätyypillisiä aistikokemuksia elämänsä aikana (21).

Stereotyyppien epätyypillinen ilmeneminen voi johtaa siihen, että ne jäävät tunnistamatta. ”Perinteisistä” erityismielenkiinnonkohteista kuten kartoista ja junista poiketen monet

autistiset tytöt ovat kiinnostuneita esimerkiksi eläimistä, nukeista tai laulajista (5, 22). Tytöt osoittavat myös poikia vähemmän kiinnostusta esineiden osia ja rituaaleja kohtaan (5). Erityismielenkiinnonkohteen tunnistamiseksi pitäisikin arvioida ennen kaikkea mielenkiinnonkohteen laatua ja intensiteettiä, kuten vaikuttaako se sosiaaliseen- ja koulumenestykseen, jääkö muillekin asioille aikaa, ja miten lapsi reagoi, jos häntä estetään käyttämästä aikaa mielenkiinnonkohteensa parissa (5). Erityismielenkiinnonkohteena voi olla jopa sosiaalinen vuorovaikutus, mikä jää helposti tunnistamatta autismikirjon häiriön oireeksi ja auttaa sosio-kommunikatiivisten vaikeuksien peittämässä (21).

Autististen tyttöjen tavanomaisempien kiinnostuksenkohteiden ansiosta samoista asioista kiinnostuneiden kaverien löytäminen saattaa olla heille helpompaa kuin autistisille pojille. Myös autististen tyttöjen leikki-aidot vaikuttavat olevan paremmat kuin autistisilla pojilla (21), mikä sekin saattaa helpottaa kaverisuhteiden muodostamista lapsuudesta. Välitunneilla autistiset tytöt viettävätkin autistisia poikia useammin aikaa muiden lasten kanssa ja ottavat heiltä usein myös mallia leikeissä ja sosiaalisessa vuorovaikutuksessa (5), minkä vuoksi tyttöjen autistiset piirteet ja niihin liittyvät vaikeudet saattavat jäädä opettajilta huomaamatta. Kaverisuhteet luonnollisesti auttavat vuorovaikutustaitojen ja empatiakyvyn kehittämisessä (5), joten autististen tyttöjen kaverisuhteet lapsuudessa saattavat osaltaan vaikuttaa autismikirjon häiriön oirekuvan muodostumiseen tehden siitä vaikeammin tunnistettavan.

Vaikka autistiset tytöt vaikuttavat tiedostavan sosiaalisten suhteiden merkityksen poikia paremmin ja kaipaavan vuorovaikutusta muiden kanssa (22), vaikuttaa ystävyys-suhteiden muodostaminen ja ylläpitäminen olevan suurin autististen tyttöjen ja naisten kokemista sosiaalisen vuorovaikutuksen ongelmista ja tuottavan huomattavasti vaikeuksia varsinkin hieman vanhemmille autistisille tytöille (21). Taustalla saattavat vaikuttaa naisiin ja tyttöihin kohdistuvat erilaiset sosiaaliset odotukset, joiden vuoksi sosiaalinen ympäristö muuttuu ehkä tytöille vaativammaksi varsinkin teini-ikästä eteenpäin. Tytöille tyypilliset sosiaaliset aktiviteetit perustuvat usein vahvemmin kommunikaatioon ja vastavuoroiseen kiinnostustenkohteiden jakamiseen, kun taas pojilla on myös vähemmän vastavuoroisuutta vaativia vaihtoehtoja kuten urheilu, mikä ehkä korostaa nimenomaan tyttöjen ongelmia (21). Myös teini-ikäisille tytöille tyypillinen tapa muodostaa pieniä ja hyvin tiiviitä sosiaalisia ryhmiä saattaa tuoda sosiaaliset vaikeudet esiin ja johtaa ulkopuolelle jäämiseen (22).

Camouflaging eli oireiden naamioiminen vaikeuttaa autismikirjon häiriön tunnistamista etenkin kognitiivisesti hyvätasoisilla naisilla (27), jotka oppivat sanatonta kommunikaatiota tarkkailemalla muita ja ymmärtävät älyllisesti sosiaaliin suhteisiin ja tunteisiin liittyviä sääntöjä sekä omaksuvat sosiaalisia rooleja ja käyttävät käsikirjoituksia (22). Ilmiön yleisyyden taustalla lienee tyttöjen parempi sosiaalinen motivaatio ja suurempi halu olla kavereiden arvostama (5). Toisaalta myös autistisille tytöille tyypillinen taipumus muiden jäljittelyyn voidaan nähdä ns. passiivisena oireiden naamioimisena (5). Vaikuttaa siltä, että autistiset naiset ovat miehiä tietoisempia oireistaan, mutta näkevät paljon vaivaa niiden peittämiseksi (5). Oireiden naamioinnin on kuvattu olevan työlästä ja uuvuttavaa, haastavan yksilön oman identiteetin ja voivan altistaa manipuloinnin kohteeksi joutumiselle (22). Yritys peittää autismikirjon häiriön oireita ja siinä epäonnistuminen kuormittaa tyttöjä, ja jos autismikirjon häiriö on jäänyt diagnosoimatta jäävät he tarvitsemansa tuen ulkopuolelle (5). Autismikirjon häiriön mahdollisuus tulisikin huomioida erityisesti niillä tytöillä, joilla on paljon mieliala- tai käytösoireita (5).

Psykkisistä komorbiditeeteista etenkin masennus, ahdistus ja syömishäiriöt vaikuttavat olevan tavallisempia naispuolisilla (22, 23). Eksternalisoivat oireet kuten hyperaktiivisuus ja tarkkaamattomuus vaikuttavat olevan yleisempiä pojilla (22), mikä osaltaan vaikuttanee autismikirjon häiriön tunnistamiseen. Erään tutkimuksen mukaan suurin osa autistisista pojista oli kiinnittänyt opettajien huomion ennen koulun alkua, kun taas ne lapset, jotka eivät aiheuttaneet huolta olivat 13 kertaa todennäköisemmin tyttöjä (15). Vaikuttaa siltä, että helpoiten ilman autismidiagnoosia jäävät kognitiivisesti hyvätasoiset tytöt, joilla ei esiinny käytöshäiriöitä (5). On myös tärkeää huomata, että autismikirjon häiriöiden ja syömishäiriöiden väliset yhtäläisyydet saattavat johtaa harhaan diagnostiikassa, sillä esimerkiksi poikkeavassa syömiskäyttäytymisessä saattaa todellisuudessa olla kyse epätyypillisesti ilmenevästä stereotypiasta (21).

Kognitiivisissa toiminnoissa ilmenevistä sukupuolieroista ei toistaiseksi ole saatu selkeää näyttöä. Vaikka aihetta on tutkimuksissa tarkasteltu useista eri näkökulmista, ovat tutkimusasetelmat usein olleet ainoita laatuaan, jolloin tulosten toistettavuus jää arvailujen varaan. Kognitiotutkimuksia tulkittaessa olisi myös syytä ottaa huomioon aivojen kypsyminen, joka jatkuu varhaisaikuisuuteen asti ja jonka vuoksi sukupuolten väliset erot kognitiossa saattavat olla erilaisia lapsilla ja aikuisilla (22).

Jo aiemmin mainitun the extreme male brain -teorian mukaan miehet ovat luontaisesti taipuvaisempia systemointiin ja siten lähtökohtaisesti lähempänä autismiin yhdistettyä, systemointia suosivaa ajattelutapaa kuin empatisointiin taipuvaiset naiset (26). Tätä tukivat mm. Kokin ym. katsauksen tulokset, joissa vahvempi taipumus empatisointiin havaittiin varsinkin neurotyypillisillä naisilla neurotyypillisiin miehiin verraten (27). EMB-teoriaa tukee myös Mayn ym. esiin nostama suuri internet-kyselyyn pohjautuva tutkimus, jonka tulokset olivat samansuuntaisia kuin Kokin ym. katsauksessa: neurotyypilliset tytöt ja naiset edustivat useammin empatisointiin taipuvaisia ja pojat ja miehet systemointiin taipuvaisia ”aivotyyppejä”, kun taas autistiset vastaajat raportoivat keskivertoa vähemmän empatiaa ja enemmän systemointia, vaikkakin enemmän empatisointia ja vähemmän systemointia havaittiin myös autistisilla tytöillä ja naisilla autistisiin poikiin ja miehiin verraten (28). Toistaiseksi on epäselvää, kuinka suurelta osin mies- ja naispuolisten välillä havaitut erot empatiassa ja systemoinnissa selittyvät biologisilla tekijöillä ja kuinka paljon esimerkiksi kasvatus ja kulttuuri vaikuttavat niihin. Saattaa myös olla, että sukupuolierot ilmenevät selkeämmin affektiivisessä empatiassa kuin kognitiivisessä empatiassa (27).

Empatisointi-systemointi-teorian mukaan taipumus systemointiin selittää autismin oirekuvaan kuuluvat rajoittuneet mielenkiinnonkohteet, toistavan käytöksen ja taipumuksen vastustaa muutoksia (25). Tutkimuksissa saadut viitteet autististen naisten autistisia miehiä vähäisemmästä systemointitaipumuksesta saattaisivat siten olla yhteydessä stereotyyppien mahdollisesti vähäisempään ilmenemiseen naisilla. Neurotyypillisten miesten ja naisten välillä havaittu selkeä ero systemointitaipumuksessa verrattuna autististen miesten ja naisten väliseen, selvästi pienempään eroavaisuuteen saattaisi selittää, miksi esimerkiksi Hull ym. havaitsivat neurotyypillisillä pojilla ja miehillä enemmän stereotyyppioita kuin neurotyypillisillä tytöillä ja naisilla, vaikkei mies- ja naispuolisten autististen tutkittavien välillä todettu eroa (11).

Autismikirjon häiriön oireiden vakavuudessa kokonaisuudessaan ei vaikuta olevan eroa tyttöjen ja poikien välillä (24), mutta kullekin sukupuolelle tyypillisessä oirekuvassa painottuvat mahdollisesti hieman eri asiat. Näistä selkeimmin esiin nousevat erot stereotyyppien määrässä ja rajoittuneiden mielenkiinnonkohteiden ilmenemisessä (5, 18, 21, 22), mutta laadullisia eroavaisuuksia saattaa olla myös sosiaalisen vuorovaikutuksen poikkeavuuksissa sekä suhtautumisessa sosiaalisen vuorovaikutukseen (21, 22).

Samantasoisista vaikeuksista huolimatta autististen tyttöjen oirekuva vaikuttaa olevan monella tapaa vähemmän huomiota herättävä mahdollisesti oireiden naamioimisen ja vähäisempien ulospäinsuuntautuvien oireiden vuoksi (11, 21, 22). Vaikkeivat oireet näkyisi selvästi ulospäin, ne voivat aiheuttaa yksilölle huomattavaa psyykkistä kärsimystä, josta autististen naisten runsas psyykkinen oheissairastavuus kertoo (5). Muita erityisesti autistisille tytöille tyypillisiä piirteitä vaikuttavat olevan perfektionismi, määräilevyys kavereita kohtaan sekä passiivisuus, joka tulkitaan usein ujoudeksi (5, 22). Autististen tyttöjen on myös havaittu poikia useammin välttelevän vaatimuksia (24). Kognitiiviset kyvyt ja ikä ovat merkittävimmät tekijät, joiden arvellaan vaikuttavan autismikirjon häiriöiden oirekuvassa havaittuihin sukupuolieroihin (21). On hyvin mahdollista, että autismin ”naisfenotyyppiä”, jota tässä katsauksessa on pyritty kuvaamaan, esiintyy myös joillain pojilla ja miehillä, joiden epätyypillinen oirekuva voi jäädä yhtä lailla tunnistamatta.

Vaikka alidiagnostiikka, virhediagnoosit ja autismidiagnoosin viivästyminen voivat aiheuttaa yksilölle huomattavia ongelmia ja kärsimystä, tulisi myös ylidiagnostiikkaa ja medikalisaatiota välttää. Autistiset piirteet ovat jakautuneet tasaisesti koko väestöön (5), ja diagnoosin tarpeeseen vaikuttaa luonnollisesti se, paljonko ne aiheuttavat yksilölle ongelmia, rajoitteita ja kärsimystä ja millainen on hoidon ja kuntoutuksen tarve.

Autistisen lapsen hoito ja kuntoutus vaatii yksilöllisen kuntoutussuunnitelman, jota toteutetaan vanhempien ja eri alojen ammattilaisten välisenä yhteistyönä siten, että kuntoutus on osa lapsen arkea kotona ja päiväkodissa tai koulussa (7). Lisäksi kuntoutukseen kuuluvat tarvittavat yksilö- ja ryhmäterapiat kuten puhe- ja toimintaterapia. Kuntoutuksessa huomioitavia osa-alueita ovat mm. lapsen sosiaalisten taitojen, tunteiden tunnistamisen ja toiminnanohjauksen kehittäminen, kommunikaation kehittäminen visuaalisin keinoin sekä auditiivisen kanavan vahvistaminen. Autismikirjon häiriöön ei ole lääkehoitoa, mutta osassa sen liitännäisoireista kuten unihäiriöissä, masennuksessa ja ADHD:ssa lääkehoidolla voidaan saada hyviä tuloksia (7).

Erityisesti autistisille tytöille suunnattua psykososiaalista kuntoutusta on tutkittu vasta vähän, eikä kattavaa selvitystä kaikista niistä kuntoutustutkimuksista, joissa osallistujina on ollut sekä tyttöjä että poikia ja joissa tyttöjen tulokset on lisäksi esitelty erikseen, ollut mahdollista toteuttaa tämän katsauksen puitteissa. Naisiin kohdistuvat monimutkaiset sosiaaliset odotukset esimerkiksi ihmissuhteisiin, ulkonäköön, kodin- ja lastenhoitoon

liittyen voivat kuormittaa erityisesti autistisia naisia, minkä lisäksi diagnoosin viivästyminen saattaa johtaa siihen, että he kokevat tulevansa toistuvasti väärinymmärretyiksi tietämättä, mistä on kyse. Green ym. ehdottavatkin yksilö- tai ryhmämuotoista sosiokulttuurallista psykoedukaatiota osana autistisille naisille suunnattua muuta kuntoutusta (22).

Yhteiskunnan normien hyvien ja huonojen puolien tiedostaminen ja niistä keskusteleminen voisi auttaa naisia esimerkiksi itseään koskevien negatiivisten uskomusten alkuperän jäljittämässä, jonka jälkeen näitä uskomuksia olisi helpompi tarvittaessa muokata esimerkiksi kognitiivis-behavioraalisen psykoterapian keinoin. Myös turvallisuuteen, itsesuojeluun ja seksuaaliseen itsemääräämisoikeuteen liittyvä psykoedukaatio on tärkeää. Lisäksi autistiset tytöt saattavat tarvita tavallista selkeämpää ohjeistusta esimerkiksi kuukautishygieniaan, ehkäisyyn ja sukupuolitaudeilta suojautumiseen liittyen. (22)

Autismikirjon häiriö saattaa altistaa sukupuolidysforialle, joskaan vahvaa tutkimusnäyttöä aiheesta ei vielä ole. Throwerin ym. tuoreessa katsauksessa autismikirjon häiriön yleisyys sukupuolidysforian yhteydessä vaihteli 5–26 %:n välillä ja erilaisilla seulontatesteillä autistisia piirteitä todettiin jopa 68 %:lla, mitä tutkijat kuitenkin pitävät epäluotettavana tuloksena (31). Katsauksen yhtenä rajoitteena olikin juuri alkuperäistutkimuksissa käytettyjen tutkimusmenetelmien vaihtelevuus, mikä vaikeuttaa tulosten vertaamista ja yhteen vetämistä. Esimerkiksi autismikirjon häiriön yleisyyttä oli selvitetty sekä diagnosoidun sukupuolidysforian yhteydessä että sukupuoli-identiteetin tutkimuspoliklinikalle selvityksiin lähetetyiltä potilailta (31). Thrower ym. toteavatkin diagnostisiin kriteereihin perustuvien väestötutkimusten sekä kontrolloitujen tutkimusten tarpeen autismikirjon häiriöiden todellisen yleisyyden sukupuolidysforian yhteydessä selvittämiseksi (31).

Toistaiseksi on siis epävarmaa, onko useissa tutkimuksissa havaittu autismikirjon häiriöiden ja sukupuolidysforian välinen yhteys todellinen vai muistuttavatko niiden oirekuvat jostain muusta syystä toisiaan. Yksi mahdollisuus on, että yksilö tulkitsee autismikirjon häiriöön mahdollisesti liittyvät erilaisuuden tai ulkopuolisuuden kokemukset virheellisesti sukupuolidysforiasta johtuviksi (35). Sekä sosiaalisen vuorovaikutuksen poikkeavuuksien että ajattelun jäykkyyden on arveltu voivan vaikuttaa sukupuoli-identiteetin kehittymiseen ja sen kokemiseen (35, 36). On myös ehdotettu, että sukupuolidysforiaan viittaavassa käyttäytymisessä, voisi joissain tapauksissa olla kyse

epätyypillisestä stereotypiasta tai pakko-oireisesta häiriöstä (21, 35). Toisaalta ottaen huomioon autismikirjon häiriöihin liitetty sukupuolen erilaistumisen poikkeavuudet aivoissa (23) sekä joidenkin yleisväestössä miesten ja naisten välillä havaittujen eroavaisuuksien, kuten empatiassa ja systemointitaitumuksessa havaitut erot, kapenemisen autistisilla henkilöillä, voidaan autististen henkilöiden ehkä olettaa olevan lähtökohtaisestikin alttiimpia sukupuolidysforialle.

Kirjallisuuskatsauksen toteuttaminen aiempien meta-analyysien ja katsausten pohjalta, kuten tämä katsaus on toteutettu, sisältää sekä etuja että haittoja. Tämä lähestymistapa mahdollistaa aiheen laajemman tarkastelun, hakutulosten läpikäymisen ja kirjoittamisen ollessa kuitenkin vain yhden henkilön vastuulla. Meta-analyysien sisällyttäminen parantaa katsauksen tulosten luotettavuutta ja yleistettävyyttä. Toisaalta osa alkuperäistutkimuksista oli mukana useammassa kuin yhdessä lähteenä käytetyistä katsauksista ja meta-analyyseista, mikä saattaa hieman vääristää tuloksia ylikorostamalla näiden tutkimusten merkitystä suhteessa muihin alkuperäistutkimuksiin. Samojen tutkimustulosten raportoimista moneen kertaan katsauksen tuloksissa on kuitenkin luonnollisesti pyritty välttämään ja tulokset-osion tekstiin on lisätty maininta, mikäli sama alkuperäistutkimus nostetaan esiin useamman kuin yhden lähteenä olleen katsauksen yhteydessä. Lähdeartikkeleissa mainittujen alkuperäistutkimusten tutkimusmenetelmiä ja tutkimusväestön kokoa ei pystytty kattavasti arvioimaan tässä yhteydessä, minkä vuoksi alkuperäistutkimusten luotettavuuden ja niiden tulosten merkittävyyden arviointi jää suurelta osin lähteenä käytettyjen katsausten ja meta-analyysien tekijöiden varaan. Lähdeartikkelien sisältämät mahdolliset virhetulkinnat tai muut virheet saattavat kertautua tässä katsauksessa, mikäli niitä on jäänyt huomaamatta. Vaikka kaikki kirjallisuushaussa löytyneet ja katsaukseen valitut artikkelit ovat vertaisarvioituja, osasta niistä löytyi lähemmässä tarkastelussa ristiriitaisuuksia. Tapauksissa, joissa lähdeartikkeli on ollut ristiriidassa joko itsensä tai toisen lähteen kanssa, yksityiskohdat ja oikea tulkinta on tarkistettu joko alkuperäistutkimuksesta tai sen abstraktista, mikäli alkuperäistutkimus ei ole ollut saatavilla.

Vaikka katsaukseen soveltuvia artikkeleja löytyi melko vähän ja osa mukaan valituistakin katsauksista keskittyi suuremmalta osin autismikirjon häiriöiden etiologiaan oirekuvassa ilmenevien sukupuolierojen jäädessä pienempään rooliin, sisälsivät lähteiksi valitut katsaukset ja meta-analyysit kymmenittäin alkuperäistutkimuksia useilta eri

vuosikymmeniltä. Monesta katsauksessa käsitellyistä aiheista vaikuttaa kuitenkin kertyneen suhteellisen vähän tutkimustietoa tähän mennessä. Koska kirjallisuushaussa haettiin vain meta-analyyseja ja katsauksia, kaikkein uusimmat tutkimustulokset ovat saattaneet jäädä haun ulkopuolelle. Ja koska haku tehtiin ainoastaan yhteen tietokantaan on olemassa mahdollisuus, että jokin oleellinen artikkeli jäi tämän vuoksi puuttumaan katsauksen tuloksista.

Autismin tutkimiseen ja diagnosointiin käytettävät menetelmät eivät ole vakiintuneet täysin yhtenäisiksi, joten tietolähteinä olleissa tutkimuksissakin on käytetty vaihtelevia oirekyselyitä ja haastattelumenetelmiä sekä toisistaan poikkeavia arviointiasteikoita. Tämä asettaa haasteensa eri lähteistä kootun tutkimustiedon vertailuun ja yhteen vetämiseen. Lisäksi arvioijan tekemä tulkinta on totta kai aina jossain määrin subjektiivinen ja sidoksissa hänen omaan kulttuuriympäristöönsä ja omiin elämäkokemuksiinsa. Tämä saattaa korostua varsinkin osallistujien itsearviointeihin perustuvissa tutkimuksissa, mutta myös niissä tutkimuksissa, joissa arvioijana on ollut esimerkiksi vanhempi tai muu läheinen.

Katsauksen sisältämä autististen henkilöiden sukupuoli-identiteettiä käsittelevä osio ei välttämättä ole täysin kattava, sillä sukupuolidysforian ja autismikirjon häiriöiden välistä yhteyttä tutkivia artikkeleja ei haettu systemaattisesti, vaan mukaan valittiin oirekuva-haussa löytyneet aihetta käsittelevät artikkelit. Näissä tosin oli mukana Throwerin ym. vastikään julkaistu systemaattinen katsaus (31), joka yhdessä Gliddenin ym. systemaattisen katsauksen kanssa vaikuttaa kattavan kaikki merkittävimmät aiheeseen liittyvät kvantitatiiviset tutkimukset.

Kysymys siitä, ovatko autismikirjon häiriöiden nykyiset diagnostiset kriteerit riittävän herkätkäikkien autististen tyttöjen ja naisten tunnistamiseen, nousee toistuvasti esiin, joten tulevaisuudessa tutkimusta olisi syytä kohdistaa enemmän myös niihin tyttöihin ja naisiin, jotka eivät täytä autismikirjon häiriön diagnostisia kriteerejä, mutta joiden oirekuvassa on muuten viitteitä kehityksellisestä sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation häiriöstä. Myös vasta aikuisuudessa autismikirjon häiriön diagnoosin saaneiden naisten ja miesten oirekuvan kartoittaminen sekä kvantitatiivisin että kvalitatiivisin menetelmin saattaisi auttaa autismikirjon häiriöiden vähemmän tyypillisten ilmenemismuotojen tunnistamisessa. Tämän katsauksen tulosten perusteella lisää tutkimusta olisi syytä

kohdistaa ainakin stereotyyppien mahdollisesti erilaiseen ilmenemiseen tytöillä ja pojilla, jotta esimerkiksi tyttöjen mahdollisesti ”epätyypilliset” erityismielenkiinnonkohteet tunnistettaisiin tulevaisuudessa paremmin. Koska sensomotoristen erityispiirteiden esiintymistä eri sukupuolilla koskevat tutkimukset on tehty aikuisilla, tarvittaisiin lisätutkimusta sen selvittämiseksi, kuinka oleellinen osa autististen tyttöjen ja naisten oirekuvaa sensomotoriset erityispiirteet eri ikäryhmissä ovat ja pitäisikö ne huomioida aiempaa paremmin autismikirjon häiriöiden seulonnassa ja diagnostiikassa. Sosiaalisen vuorovaikutuksen ja kommunikaation poikkeavuuksia vaikuttaa olevan kokonaisuudessaan yhtä paljon sekä tytöillä että pojilla, mutta niiden eri osa-alueilla mahdollisesti ilmeneviä sukupuolieroja olisi syytä tarkastella meta-analyttisesti, jotta vuorovaikutuksen laadulliset erot, mikäli niitä on, saataisiin esiin.

Nimenomaan tyttöjen oirekuvaa käsittelevän kirjallisuuskatsauksen tekeminen katsottiin tarpeelliseksi, koska yhteen vedettyä tietoa autismikirjon häiriöistä tytöillä on tähän mennessä kertynyt suhteellisen vähän ja aihetta käsitteleviä katsauksia on julkaistu varsinkin suomenkielisenä niukasti. Edellinen aihetta käsittelevä suomenkielinen katsaus, Warisin ym. Aspergerin oireyhtymä tytöillä ja naisilla on vuodelta 2011 (12). Tavoitteena on pitkällä tähtäimellä parempi ymmärrys tyttöjen autismikirjon häiriöistä, niiden kulusta ja potilaiden omista kokemuksista sekä se, että autismikirjon häiriöt pystyttäisiin tulevaisuudessa tunnistamaan paremmin ja nopeammin myös vähemmän tyypillisissä ilmenemismuodoissaan. Onnistuneen diagnostiikan ja kuntoutuksen voidaan olettaa parantavan potilaiden ja heidän perheidensä elämänlaatua. Aiemmin aloitetusta ja sosiaalisen toimintakyvyn parantamiseen tähtäävästä kuntoutuksesta on oletettavissa myös taloudellista hyötyä yhteiskunnalle, mikäli sen avulla saadaan vähennettyä autismikirjon häiriötä sairastavien tyttöjen tukitoimien tarvetta aikuisuudessa.

LÄHTEET

1. Moilanen I, Mattila M, Loukusa S, Kielinen M. Autismikirjon häiriöt lapsilla ja nuorilla. *Duodecim*. 2012;128(14):1453-62.
2. Julkari.fi: ICD-10-tautiluokitus [Internet]. Available from: <http://www.julkari.fi/handle/10024/80324>.
3. American Psychiatric Association. Diagnostic and statistical manual of mental disorders. 5th ed. Washington (D.C.): American Psychiatric Publishing; 2013.
4. ICD-11 update newsletter 2017. World Health Organization 2018. [Internet]. Available from: <https://www.who.int/classifications/icd/revision/en/>.
5. Young H, Oreve M, Speranza M. Clinical characteristics and problems diagnosing autism spectrum disorder in girls. *Arch Pediatr*. 2018 Aug;25(6):399-403.
6. Leckman James F, Scott Stephen, Snowling Margaret J, Taylor Eric, Thapar Anita. *Rutter's Child and Adolescent Psychiatry*. 6th ed.; 2017.
7. Kumpulainen K, Aronen E, Ebeling H, Laukkanen E, Marttunen M, Puura K, et al. *Lastenpsykiatria ja nuorisopsykiatria*. 1. painos. ed. Helsinki: Duodecim; 2016.
8. Loomes R, Hull L, Mandy WPL. What Is the Male-to-Female Ratio in Autism Spectrum Disorder? A Systematic Review and Meta-Analysis. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2017 Jun;56(6):466-74.
9. Lai M, Lombardo MV, Auyeung B, Chakrabarti B, Baron-Cohen S. Sex/gender differences and autism: setting the scene for future research. *J Am Acad Child Adolesc Psychiatry*. 2015 Jan;54(1):11-24.
10. ICD-11. International Classification of Diseases 11th Revision [Internet]. Available from: <https://icd.who.int/en/>.
11. Hull L, Mandy W, Petrides KV. Behavioural and cognitive sex/gender differences in autism spectrum condition and typically developing males and females. *Autism*. 2017;21(6):706-27.
12. Waris P, Kulomäki T, Tani P. Aspergerin oireyhtymä tytöillä ja naisilla. *Duodecim*. 2011;127(15):1571-7.
13. Merriam-Webster Dictionary [Internet]. Available from: <https://www.merriam-webster.com/>.
14. Hannant P, Tavassoli T, Cassidy S. The Role of Sensorimotor Difficulties in Autism Spectrum Conditions. *Front Neurol*. 2016;7:124.
15. Moseley RL, Hitchiner R, Kirkby JA. Self-reported sex differences in high-functioning adults with autism: a meta-analysis. *Mol Autism*. 2018;9:33.
16. Kapp SK, Steward R, Crane L, Elliott D, Elphick C, Pellicano E, et al. 'People should be allowed to do what they like': Autistic adults' views and experiences of stimming. *Autism*. 2019 Oct;23(7):1782-92.

17. APA Dictionary of Psychology [Internet]. Available from: <https://dictionary.apa.org>.
18. Van Wijngaarden-Cremers, Patricia J M., van Eeten E, Groen WB, Van Deurzen PA, Oosterling IJ, Van der Gaag, Rutger Jan. Gender and age differences in the core triad of impairments in autism spectrum disorders: a systematic review and meta-analysis. *J Autism Dev Disord*. 2014 Mar;44(3):627-35.
19. Turygin N, Matson JL, Beighley J, Adams H. The effect of DSM-5 criteria on the developmental quotient in toddlers diagnosed with autism spectrum disorder. *Developmental neurorehabilitation*. 2013;16(1):38-43.
20. Sipes M, Matson JL, Worley JA, Kozlowski AM. Gender differences in symptoms of Autism Spectrum Disorders in toddlers. *Research in Autism Spectrum Disorders*. 2011;5(4):1465-70.
21. Kirkovski M, Enticott PG, Fitzgerald PB. A review of the role of female gender in autism spectrum disorders. *J Autism Dev Disord*. 2013 Nov;43(11):2584-603.
22. Green RM, Travers AM, Howe Y, McDougale CJ. Women and Autism Spectrum Disorder: Diagnosis and Implications for Treatment of Adolescents and Adults. *Curr Psychiatry Rep*. 2019 Mar 09;21(4):22.
23. Ferri SL, Abel T, Brodtkin ES. Sex Differences in Autism Spectrum Disorder: a Review. *Curr Psychiatry Rep*. 2018 03 05;20(2):9.
24. Werling DM, Geschwind DH. Sex differences in autism spectrum disorders. *Curr Opin Neurol*. 2013 Apr;26(2):146-53.
25. Baron-Cohen S. Autism: The Empathizing–Systemizing (E-S) Theory. *Ann N Y Acad Sci*. 2009;1156(1):68-80.
26. Baron-Cohen S. The extreme male brain theory of autism. *Trends Cogn Sci*. 2002 Jun 01;6(6):248-54.
27. Kok FM, Groen Y, Becke M, Fuermaier ABM, Tucha O. Self-Reported Empathy in Adult Women with Autism Spectrum Disorders - A Systematic Mini Review. *PLoS ONE*. 2016;11(3):e0151568.
28. May T, Adesina I, McGillivray J, Rinehart NJ. Sex differences in neurodevelopmental disorders. *Curr Opin Neurol*. 2019 Aug;32(4):622-6.
29. Kaltiala-Heino R, Työläjäarvi M, Suomalainen L. Kun sukupuoli on nuorelle ongelma. *Duodecim*. 2018;134(20):2041-6.
30. Arcelus J, Bouman WP, Van Den Noortgate W, Claes L, Witcomb G, Fernandez-Aranda F. Systematic review and meta-analysis of prevalence studies in transsexualism. *Eur Psychiatry*. 2015 Sep;30(6):807-15.
31. Thrower E, Bretherton I, Pang KC, Zajac JD, Cheung AS. Prevalence of Autism Spectrum Disorder and Attention-Deficit Hyperactivity Disorder Amongst Individuals with Gender Dysphoria: A Systematic Review. *Journal of Autism & Developmental Disorders*. 2019.
32. Glidden D, Bouman WP, Jones BA, Arcelus J. Gender Dysphoria and Autism Spectrum Disorder: A Systematic Review of the Literature. *Sex Med Rev*. 2016 Jan;4(1):3-14.

33. Russell G, Steer C, Golding J. Social and demographic factors that influence the diagnosis of autistic spectrum disorders. *Soc Psychiatry Psychiatr Epidemiol*. 2011 Dec;46(12):1283-93.
34. Oxford Reference [Internet]. Available from: <https://www.oxfordreference.com>.
35. Van Der Miesen, Anna I R., Hurley H, De Vries, Annelou L C. Gender dysphoria and autism spectrum disorder: A narrative review. *Int Rev Psychiatry*. 2016;28(1):70-80.
36. Van Schalkwyk GI, Klingensmith K, Volkmar FR. Gender identity and autism spectrum disorders. *Yale J Biol Med*. 2015 Mar;88(1):81-3.